

Opis choroby *

Definicja

*Zespół oczno-włosowo-odbytowy jest rzadkim zespołem mnogich wad wrodzonych/zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się kombinacją różnych nieprawidłowości nosa, oczu, przewodu pokarmowego i układu moczowo-płciowego. Obraz kliniczny jest zmienny: często obserwuje się zdwojony i szeroki czubek nosa, nieprawidłową przednią linię włosów, szczelinę struktur oka (coloboma), kryptoftalmię (pokrycie przez skórę powiek i szpary powiekowej) lub jednostronne bezocze, wady odbytu i przepuklinę pępowinową. Inteligencja i całościowy rozwój są prawidłowe.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych MOTA syndrome

Synonimy

Zespół Marlesa

Zespół Marlesa, Greenberga i Persauda

Zespół MOTA

Zespół oczno-włosowo-odbytowy Manitoba

Manitoba oculotrichoanal syndrome

Marles syndrome

Marles-Greenberg-Persaud syndrome

Kod ORPHA

2717

Kod OMIM

248450

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet