

Opis choroby *

Definicja

Ohdo blepharophimosis syndrome (OBS) is a multiple congenital malformation syndrome characterized by blepharophimosis, ptosis, dental hypoplasia, hearing impairment and intellectual disability.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych BMRS, Ohdo type

Synonimy

BMRS, typu Ohdo

Zespół Ohdo

Zespół Ohdo, Madokoro i Sonoda

Zespół zwężenia szpary powiekowej, typ Ohdo

Blepharophimosis syndrome, Ohdo type

Ohdo syndrome

Ohdo-Madokoro-Sonoda syndrome

Zespół zwężenia szpar powiekowych -

niepełnosprawności intelektualnej typu Ohdo

Kod ORPHA

2728

Kod OMIM

249620

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD2F.1Y

*Źródło

orphanet