

Zespół małogłowia i rogówki małej typu Seemanova

Kod Orpha: 2528 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Microcephaly-microcornea syndrome, Seemanova type is characterised by microcephaly and brachycephaly, eye anomalies (microphthalmia, microcornea, congenital cataract), hypogenitalism, severe intellectual deficit, growth retardation and progressive spasticity. It has been described in two patients (a male and his sister's son). Both patients also presented with facial dysmorphism, including upslanting palpebral fissures, epicanthal folds, highly arched palate, microstomia, and retrognathia. This syndrome is transmitted as an X-linked trait.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Seemanova-Lesny syndrome
Zespół Seemanova i Lesny

Kod ORPHA

2528

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD20.2

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl