

Spektrum oczno-uszno-kręgowo z defektem kości promieniowej

Kod Orpha: 2549 Kod OMIM: 141400

Opis choroby *

Definicja

Rzadkie zaburzenie rozwoju łuków skrzелowych i zawiązków kończyn, charakteryzujące się jedno- lub obustronnymi wadami rozwojowymi twarzoczaszki różnego stopnia oraz wadami strony promieniowej kończyn górnych, które wiążą się z wybitnie zmiennym obrazem fenotypowym. Cechy charakterystyczne to niska masa ciała po urodzeniu, niski wzrost, wady kręgow, niedosłuch i dysmorfia twarzy (m.in. asymetria twarzy, wady rozwojowe ucha zewnętrznego, środkowego i wewnętrznego, rozszczepy ustno-twarzowe i niedorozwój żuchwy). Cechy te są niezmiennie powiązane z wadami strony promieniowej kończyn górnych, takimi jak polidaktylia przedosiowa, hipoplazja/agenezja kciuka i/lub kości promieniowej lub kciuk trójpalczkowy. Zgłaszano również zajęcie serca, płuc, nerek i ośrodkowego układu nerwowego.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Hemifacial microsomia-radial defects syndrome
Połowicza mikrosomia twarzy - wady kości promieniowej
Zespół Moeschlera i Clarrena
Moeschler-Clarren syndrome

Kod ORPHA

2549

Kod OMIM

141400

Kod ICD10

Q75.8

Kod ICD11

LD2F.16

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl