Zespół małoocza z liniowym defektem skórnym Kod Orpha: 2556 Kod OMIM: 309801

Opis choroby *

Definicja
A rare X-linked, syndromic eye disorder characterized by ocular defects (microphthalmia, orbital cysts, corneal opacities) and linear skin dysplasia of the neck, head, and chin. Additional findings may include agenesis of corpus callosum, sclerocornea, chorioretinal abnormalities, hydrocephalus, seizures, intellectual deficit, and nail dystrophy.
Dane

Klasyfikacja
Zespół wad wrodzonych

Synonimy
MCOPS7
MCOPS7
Mikroftalmia - aplazja skóry - sclerocornea
Syndromiczna mikroftalmia typu 7
Zespół MIDAS
Zespół MLS
MIDAS syndrome
MLS syndrome
Microphthalmia-dermal aplasia-sclerocornea syndrome
Syndromic microphthalmia type 7

Kod ORPHA
2556

Kod OMIM
309801

Kod ICD10
Q11.2

Kod ICD11
LD21.0

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

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