

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych 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