

Zespół kociego oka

Kod Orpha: 195 Kod OMIM: 115470

Opis choroby *

Definicja

Zespół kociego oka (Cat eye syndrome – CES) to rzadkie zaburzenie chromosomalne z bardzo zmiennym obrazem klinicznym. Większość pacjentów ma wiele wad oczu (rozszerzenie tęczówki), uszu (dołki i/lub wyrostki przeduszne), okolicy odbytu (atrezja odbytu), serca i nerek. Niepełnosprawność intelektualna jest najczęściej łagodna lub na granicy normy.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

CES
Inwersja/duplikacja chromosomu 22
Szczelina oka - zarośnięcie odbytu

Kod ORPHA

195

Kod OMIM

115470

Kod ICD10

Q92.8

Kod ICD11

LD41.P

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.