

## Opis choroby \*

### Definicja

Zespół kociego oka (Cat eye syndrome – CES) to rzadkie zaburzenie chromosomalne z bardzo zmiennym obrazem klinicznym. Większość pacjentów ma mnogie wady 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 CES

#### Synonimy

Inwersja/duplikacja chromosomu 22

Szczelina oka - zarośnięcie odbytu

#### Kod ORPHA

195

#### Kod OMIM

115470

#### Kod ICD10

Q92.8

#### Kod ICD11

LD41.P

---

#### \*Źródło

orphanet