

Mikroftalmia typu Lenza

Kod Orpha: 568 Kod OMIM: 309800

Opis choroby *

Definicja

Rzadka, sprzężona z chromosomem X, dziedziczna postać mikroftalmii syndromicznej, charakteryzująca się jednostronnym lub obustronnym małoczem (i/lub klinicznym bezoczem), z colobomą lub bez, oraz licznymi objawami pozaocznymi, takimi jak małogłowie, zniekształcone małżowiny uszne, nieprawidłowości zębów (tj. nieregularny kształt siekaczy), wady szkieletu (podwójne kciuki, syndaktylia, klinodaktylia, kamptodaktylia), wady układu moczowo-płciowego (spodziectwo, wnetrostwo, dysgenезja nerek, wodniak moczowodu) oraz niepełnosprawność intelektualna od lekkiej do ciężkiej. Jest alleliczna dla dwóch zespołów: oczno-twarzowo-sercowo-zębowego oraz przedwczesnego starzenia-opóźnienia rozwoju-zaburzeń rytmu serca.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Lenz microphthalmia
Mikroftalmia Lenza

Kod ORPHA

568

Kod OMIM

309800

Kod ICD10

Q11.2

Kod ICD11

LD21.0

[*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