

# 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](http://www.orphanet.pl)