

Opis choroby *

Definicja

Rzadka, sprzężona z chromosomem X, dziedziczna postać mikroftalmii syndromicznej, charakteryzująca się jednostronnym lub obustronnym małym oczem (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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Lenz microphthalmia Mikroftalmia Lenza

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
568	309800	Q11.2

Kod ICD11
LD21.0

*Źródło

orphanet