Opis choroby *

Definicja

Rzadka, sprzężona z chromosomem X, dziedziczna postać mikroftalmii syndromicznej, charakteryzująca się jednostronnym lub obustronnym małooczem (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, wnętrostwo, dysgenezja 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