

Anopftalmia - rogówka olbrzymia - kardiopatia - anomalie szkieletowe

Kod Orpha: 1101 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies syndrome, reported in the offsprings of a consanguineous couple and characterized by multiple congenital skeletal (dolichocephaly, skull asymmetry, camptodactyly, clubfoot), muscular (muscle hypoplasia), ocular (anophtalmia, buphthalmos, retinal detachment, aniridia (see this term)) and cardiac (prolapse of tricuspid valves, mitral and tricuspid insufficiency) abnormalities. An autosomal recessive inheritance with variable expressivity was suspected. There have been no further descriptions in the literature since 1992.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

Cassia Stocco dos Santos syndrome
Zespół Cassia Stocco dos Santos

Kod ORPHA

1101

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*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