

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