

Mikroftalmia - mikrotia - akinezja płodu

Kod Orpha: 2547 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Rzadki, letalny zespół mnogich wad wrodzonych/zespół dysmorficzny charakteryzujący się akinezją płodu, obustronnym małoczem, niedorozwojem małżowin usznych oraz przetrwałym pniem tętnicznym. Dodatkowe cechy dysmorficzne obejmują wydatne czoło, mały nos, mikrognację, a także kamptodaktylię i symfalangizm. Zgłaszano również przykurcze dużych stawów i obecność mikropenisu.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Thomas-Jewett-Raines syndrome
Zespół Thomasa, Jewetta i Rainesa

Kod ORPHA

2547

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q68.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.