

# 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.