

# Zespół zaćma-wrodzona wada serca-wada cewy nerwowej

Kod Orpha: 314993 Kod OMIM: 608227

## Opis choroby \*

### Definicja

Cataract-congenital heart disease-neural tube defect syndrome is a multiple congenital anomaly syndrome characterized by sacral neural tube defects resulting in tethered cord, atrial and/or ventricular septal heart defects (that are detected in infancy), bilateral, symmetrical hyperopia, rapidly progressive early childhood cataracts, bilateral aphakic glaucoma, and abnormal facial features (low frontal hairline, small ears, short philtrum, prominent, widely spaced central incisors, and micrognathia). Hypotonia, growth and developmental delay, seizures, and joint limitation are also reported.

### Dane

### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA  
314993

Kod OMIM  
608227

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)