

Zespół oczno-uszno-czołowo-nosowy

Kod Orpha: 398156 Kod OMIM: 601452

Opis choroby *

Definicja

*Zespół oczno-uszno-czołowo-nosowy jest rzadką dyzostozą, która charakteryzuje się pionowym, pośrodkowym rozszczepem czaszkowo-twarzowym struktur czołowo-nosowo-szczękowych wraz z towarzyszącymi wadami uszno - żuchwowymi, powodującymi bardzo zmienne objawy czaszkowo-twarzowe, które obejmują hiperteloryzm, rozszczep powiek, przemieszczenie oczodołów, skórzaki na powierzchni gałek ocznych oraz wady nosa (np. szeroki grzbiet nosa, rozszczep nosa, szeroko rozstawione, szczelinowate nozdrza, dysplazja kości nosowej), dysplazję małżowin usznych i ucha środkowego (małe uszy, zwężenie przewodu słuchowego, przeduszne wyrośla/dołki), rozszczep wargi/podniebienia, hipoplazję żuchwy/szczęki i asymetrię twarzy. Często występują nieprawidłowości wewnątrzczaszkowe i objawy zewnątrzczaszkowe.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

OAFNS
OAFNS

Kod ORPHA

398156

Kod OMIM

601452

Kod ICD10

Q87.0

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