

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych OAFNS	OAFNS
	OAFNS

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
398156	601452	Q87.0

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet