

# Zespół małowocza ze szczeliną gałki ocznej i dysplazji ryzomelicznej

**Kod Orpha: 424099 Kod OMIM: 615877**

## Opis choroby \*

### Definicja

Colobomatous microphthalmia-rizomelic dysplasia syndrome is a rare, genetic developmental defect during embryogenesis characterized by a range of developmental eye anomalies (including anophthalmia, microphthalmia, colobomas, microcornea, corectopia, cataract) and symmetric limb rhizomelia with short stature and contractures of large joints. Intellectual disability with autistic features, macrocephaly, dysmorphic features, urogenital anomalies (hypospadias, cryptorchidism), cutaneous syndactyly and precocious puberty may also be present.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Microphthalmia-coloboma-rizomelic skeletal dysplasia  
Małowocze - szczelina oka - dysplazja ryzomeliczna

#### Kod ORPHA

424099

#### Kod OMIM

615877

#### Kod ICD10

Q87.5

#### 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)