

Zespół szczelinowatego małowocza, małogłowia, niepełnosprawności intelektualnej i niskiego wzrostu sprzężony z chromosomem X

Kod Orpha: 431140 Kod OMIM: 300915

Opis choroby *

Definicja

*Zespół szczelinowatego małowocza, małogłowia, niepełnosprawności intelektualnej i niskiego wzrostu sprzężony z chromosomem X jest rzadkim zespołem z małowoczem, który charakteryzuje się małowoczem ze szczeliną (która może obejmować tęczęwkę, ciało rzęskowe, naczyniówkę, siatkówkę i/lub nerw wzrokowy), małogłowiem, niskim wzrostem i niepełnosprawnością intelektualną. Mogą również występować inne nieprawidłowości oka, w tym oczopląs wahadłowy, zez zbieżny i opadanie powiek. Dodatkowe wady towarzyszące obejmują kifoskoliozę, odstające małżowiny uszne z ubogą rzeźbą, diastemę pomiędzy siekaczami i wrodzone stopy szpotawe.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

X-linked colobomatous microphthalmia-microcephaly-short stature-psychomotor retardation syndrome
Zespół szczelinowatego małowocza, małogłowia, niskiego wzrostu i opóźnienia psychoruchowego sprzężony z chromosomem X

Kod ORPHA
431140

Kod OMIM
300915

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