

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 X-linked colobomatous microphthalmia-
microcephaly-short stature-psychomotor
retardation syndrome

Synonimy

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