

Małocze - zrośnięcie brzegów powiek - niepełnosprawność intelektualna

Kod Orpha: 85275 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Microphthalmia-ankyloblepharon-intellectual disability syndrome is characterized by microphthalmia, ankyloblepharon and intellectual deficit. It has been described in seven male patients from two generations of a Northern Ireland family. The causative gene is localized to the Xq27-q28 region. The syndrome is transmitted as an X-linked recessive trait.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

MCOPS4
MCOPS4
Syndromiczne małocze typu 4
Syndromic microphthalmia type 4

Kod ORPHA

85275

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q11.2

Kod ICD11

LD21.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl