

Szczelina błony naczyniowej - rozszczep wargi i podniebienia - niepełnosprawność intelektualna

Kod Orpha: 1473 Kod OMIM: 120433

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by uveal coloboma (typically bilateral) variably associated with cleft lip, palate and/or uvula, hearing impairment, and intellectual disability. The spectrum of eye involvement is also variable and includes iris coloboma extending to the choroid, disc, and/or macula, microphthalmia, cataract, and extraocular movement impairment.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
1473

Kod OMIM
120433

Kod ICD10
Q13.8

Kod ICD11
LD2F.1Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl