

# Zespół Petersa-plus

Kod Orpha: 709 Kod OMIM: 261540

## Opis choroby \*

### Definicja

Zespół Peters-plus to wady rozwojowe oka, dziedziczone w sposób autosomalny recesywny, charakteryzujące się zmiennym fenotypem, w tym anomalią Petersa oraz innymi anomaliami przedniej komory oka, krótkimi kończynami i nieprawidłową ich budową (tzn. rizoelią i brachydaktylią), charakterystycznymi rysami twarzy (górną wargę w kształcie łuku Kupidyna, krótkie szpary powiekowe), rozszczepem wargi/podniebienia oraz łagodnym do ciężkiego opóźnieniem w rozwoju/ niepełnosprawnością intelektualną. Inne nieprawidłowości opisywane u niektórych pacjentów obejmują wrodzone wady serca (tzn. niedorozwój lewego serca, brak żyły płucnej prawej, dwupłatkową zastawkę pnia płucnego), anomalie układu moczowo-płciowego (wodonercze, niedorozwój nerek, zdwojenie nerek i moczowodów, dysplazja wielotorbielowata nerek, torbielowatość kłębuszków nerkowych) oraz wrodzoną niedoczynność tarczycy.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Krause-Kivlin syndrome  
Anomalia Petersa z karłowatością krótkich kończyn  
Zespół Krause'a i Kivlina  
Zespół Krause'a, van Schooneveld i Kivlina  
Krause-van Schooneveld-Kivlin syndrome  
Peters anomaly with short limb dwarfism

#### Kod ORPHA

709

#### Kod OMIM

261540

#### Kod ICD10

Q13.8

#### Kod ICD11

LD21.Y

---

[\\*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)