

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. rizomelią 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 Krause-Kivlin syndrome

Synonimy

Anomalia Petersa z karłowatością krótkich kończyn

Zespół Krause'a i Kivlina

Zespół Krause'a, van Schoonevelda 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