

Zespół braku powiek i makrostomii

Kod Orpha: 920 Kod OMIM: 200110

Opis choroby *

Definicja

Zespół braku powiek i makrostomii jest niezwykle rzadkim zespołem wad wrodzonych, charakteryzującym się brakiem powiek, makrostomią, nieprawidłową budową ucha zewnętrznego, syndaktylią dłoni i stóp, objawami skórnymi (takimi jak sucha i szorstka skóra czy nadmiar skóry), brakiem włosów lub ich przerzedzeniem, wadami rozwojowymi narządów płciowych oraz opóźnieniem rozwoju (w 2/3 przypadków). Inne zgłaszane objawy to hipoplazja kości policzkowych, brak lub niedorozwój sutków, nieprawidłowości pępka oraz opóźnienia wzrostu. Jest to niezwykle rzadkie zaburzenie, choć zgłoszono kilka przypadków rodzinnych. Obraz kliniczny jest bardzo zbliżony z zespołem Frasera.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
920

Kod OMIM
200110

Kod ICD10
Q87.0

Kod ICD11
LD2F.1Y

[*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