

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 skórными (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 zbieżny z zespołem Frasera.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
920	200110	Q87.0

Kod ICD11

LD2F.1Y

*Źródło

orphanet