

Aniridia - ptoza - niepełnosprawność intelektualna - otyłość rodzinna

Kod Orpha: 1067 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

An extremely rare syndrome described in three members of a family (a mother and her two children) that is characterized by the association of various ocular abnormalities (partial or complete aniridia, ptosis, pendular nystagmus, corneal pannus, , persistent pupillary membrane, lenticular opacities, foveal hypoplasia, and low visual acuity) with various systemic anomalies including intellectual disability and obesity in the two children, and alopecia, cardiac abnormalities, and frequent spontaneous abortion in the mother. There have been no further descriptions in the literature since 1986.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
1067

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q13.1

Kod ICD11
-

*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