

Aniridia - agnezja nerki - opóźnienie psychoruchowe

Kod Orpha: 1064 Kod OMIM: 206750

Opis choroby *

Definicja

An extremely rare syndrome reported in two siblings of non consanguineous parents that is characterized by the association of ocular abnormalities (partial aniridia, congenital glaucoma, telecanthus) with frontal bossing, hypertelorism, unilateral renal agenesis and mild psychomotor delay. There have been no further descriptions in the literature since 1974.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Sommer-Rathbun-Battles syndrome
Zespół Sommera, Rathbuna i Battlesa

Kod ORPHA

1064

Kod OMIM

206750

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.