

Zespół anoftalmia plus

Kod Orpha: 1104 Kod OMIM: 600776

Opis choroby *

Definicja

A very rare multiple congenital anomaly syndrome characterized by the presence of anophthalmia or severe microphthalmia, cleft lip/palate, facial cleft and sacral neural tube defects, along with various additional anomalies including congenital glaucoma, iris coloboma, primary hyperplastic vitreous, hypertelorism, low-set ears, clinodactyly, choanal atresia/stenosis, dysgenesis of sacrum, tethering of spinal cord, syringomyelia, hypoplasia of corpus callosum, cerebral ventriculomegaly and endocrine abnormalities. An autosomal recessive inheritance has been suggested.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Fryns microphthalmia syndrome
Mikroftalmia z rozszczepem twarzy
Zespół mikroftalmii Frynsa
Microphthalmia with facial clefting

Kod ORPHA

1104

Kod OMIM

600776

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD21.0

[*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