

Zespół kończynowo-nerkowo-oczny

Kod Orpha: 959 Kod OMIM: 607323

Opis choroby *

Definicja

A rare syndrome of multiple congenital anomalies characterized by radial ray malformations, renal abnormalities (mild malrotation, ectopia, horseshoe kidney, renal hypoplasia, vesico-ureteral reflux, bladder diverticula), and ophthalmological abnormalities (mainly colobomas, but also microphthalmia, ptosis, and Duane anomaly). The phenotype overlaps with other *SALL4*-related disorders including Okihiro syndrome and Holt-Oram syndrome.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

959

Kod OMIM

607323

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.