

# 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.