

Szczelina płamki - brachydaktylia typu B

Kod Orpha: 1471 Kod OMIM: 120400

Opis choroby *

Definicja

Rzadki zespół wrodzonych wad rozwojowych, który charakteryzuje się współwystępowaniem obustronnej szczeliny (coloboma) płamki żółtej z oczopląsem wahadłowym poziomym, ciężkim niedowidzeniem i brachydaktylią typu B. Wady dłoni i stóp obejmują skrócenie środkowych i dalszych paliczków drugiego - piątego palca, niedorozwój lub brak paznokci (wrodzona anonychia), szerokie lub rozdwojone kciuki i paluchy, syndyktylie i deformacje zgięciowe stawów niektórych palców.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Sorsby syndrome
Zespół Sorsby

Kod ORPHA

1471

Kod OMIM

120400

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

LD2F.1Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.