

Opis choroby *

Definicja

Rzadki zespół wrodzonych wad rozwojowych, który charakteryzuje się współwystępowaniem obustronnej szczeliny (coloboma) plamki 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, syndaktylię i deformacje zgięciowe stawów niektórych palców.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych Sorsby	Sorsby syndrome
	Zespół Sorsby

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1471	120400	Q87.1

Kod ICD11
LD2F.1Y

*Źródło

orphanet