

Zespół Donnai i Barrowa

Kod Orpha: 2143 Kod OMIM: 222448

Opis choroby *

Definicja

Zespół Donnai i Barrowa (DBS) to rzadki, często ciężki, złożony zespół wad wrodzonych z typową dysmorfia twarzą, objawami ocznymi, utratą słuchu, agenezją ciała modelowatego i niepełnosprawnością intelektualną o różnym nasileniu. Często występuje wrodzona przepuklina przepony (CDH) i(lub) przepuklina pępowinowa.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

DBS/FOAR syndrome
Zespół DBS/FOAR
Zespół FOAR
Zespół Holmesa i Schepensa
Zespół przepuklina przepony-przepuklina pępowinowa-hiperteloryzm
Zespół przepuklina przepony-hiperteloryzm-miopia-głuchota
Zespół twarzowo-oczno-uszno-nerkowy
Zespół z wadami oczu i twarzy, telekantusem i głuchotą
Diaphragmatic hernia-exomphalos-hypertelorism syndrome
Diaphragmatic hernia-hypertelorism-myopia-deafness syndrome
Diaphragmatic hernia-hypertelorism-myopia-hearing loss syndrome
FOAR syndrome
Facio-oculo-acoustico-renal syndrome
Holmes-Schepens syndrome
Syndrome of ocular and facial anomalies, telecanthus and deafness
Syndrome of ocular and facial anomalies, telecanthus and hearing loss

Kod ORPHA
2143

Kod OMIM
222448

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11

LD2F.1Y

[*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