

Opis choroby *

Definicja

Zespół Donnai i Barrowa (DBS) to rzadki, często ciężki, złożony zespół wad wrodzonych z typową dysmorfią twarzy, objawami ocznymi, utratą słuchu, agenezją ciała modzelowatego 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 przpony-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