

Zespół oczno-uszny typu Schordereta

Kod Orpha: 157962 Kod OMIM: 612109

Opis choroby *

Definicja

Oculoauricular syndrome, Schorderet type is a rare, genetic developmental defect during embryogenesis syndrome characterized by various ophthalmic anomalies (including congenital microphthalmia, microcornea, cataract, anterior segment dysgenesis, ocular coloboma and early onset rod-cone dystrophy) and abnormal external ears (low-set pinna with crumpled helix, narrow intertragic incisures, abnormal bridge connecting the crus of the helix and the antihelix, narrow external acoustic meatus, and lobule aplasia).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Kod ORPHA

157962

Kod OMIM

612109

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.