

Opis choroby *

Definicja

A rare syndrome characterised by the association of blepharophimosis and ptosis, V-esotropia, and weakness of extraocular and frontal muscles with syndactyly of the toes, short stature, prognathism, and hypertrophy and fusion of the eyebrows.

Dane

Klasyfikacja

Synonimy

Zespół wad wrodzonych Frydman-Cohen-Karmon syndrome

Zespół Frydmana, Cohena i Karmona

Kod ORPHA

2057

Kod OMIM

210745

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet