

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół MRCS jest rzadkim, genetycznie uwarunkowaną dystrofią siatkówki, która charakteryzuje się obustronnie małą rogówką, dystrofią pręcików i czopków, zaćmą i garbiakiem tylnym, przy braku innych ogólnoustrojowych objawów. Zazwyczaj występuje ślepotą nocną, której mogą towarzyszyć oczopląs, zez, astygmatyzm oraz jaskra z zamkniętym kątem przesączania. Postępujące pogorszenie ostrości wzroku wskutek zaćmy (z drobnoziarnistym zmętnieniem soczewki) prowadzi do pogorszenia widzenia: od braku postrzegania światła do wartości 20/400.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Microcornea-rod-cone dystrophy-cataract-posterior staphyloma syndrome  
Mała rogówka - dystrofia czopków i pręcików -  
zaćma - garbiak tylny

#### Kod ORPHA

263347

#### Kod OMIM

619082

#### Kod ICD10

H35.5

#### Kod ICD11

9E1Y

---

#### \*Źródło

orphanet