

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