

Opis choroby *

Definicja

*Jaskra wtórna do soczewki kulistej/ektopia soczewki i rogówka olbrzymia jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, izolowaną wadą rozwojową oka, która charakteryzuje się wrodzoną rogówką olbrzymią, powiazaną z soczewką kulistą i/lub ektopią soczewki, co prowadzi do blokady źrenic i wtórnej jaskry. Dodatkowe cechy mogą obejmować płaskie tęczęwki, drżenie tęczęwki, krótkowzroczność osiową, bardzo głębokie komory przednie, miotyczne, owalne źrenice bez wyraźnych zarysowanych granic, ból i podrażnienie oczu manifestujące się zapaleniem spojówek, obrzęk rogówki i centralne bliznowacenie, a także wysokie podniebienie.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Megalocornea-spherophakia-secondary
glaucoma syndrome
Rogówka olbrzymia - soczewka kulista - jaskra
wtórna

Kod ORPHA

238763

Kod OMIM

251750

Kod ICD10

Q15.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet