

Choroba miesień-oko-mózg z obustronną wielotorbielowatą leukodystrofią

Kod Orpha: 370997 Kod OMIM: 616538

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, congenital muscular alpha-dystroglycanopathy with brain and eye anomalies disease characterized by a severe muscle-eye-brain disease-like phenotype associated with intellectual disability, muscular dystrophy, macrocephaly and extended bilateral multicystic white matter disease.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

MEB disease with bilateral multicystic leucodystrophy
Choroba MEB z obustronną wielotorbielowatą leukodystrofią

Kod ORPHA

370997

Kod OMIM

616538

Kod ICD10

G71.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl