

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mała rogówka - atrofia naczyńówki i siatkówki z krótkowzrocznością - telecanthus jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną wadą rozwojową oczu, która charakteryzuje się łagodną lub ciężką krótkowzrocznością z małą rogówką oraz zanikiem naczyńówki i siatkówki o początku w okresie dzieciństwa. Zazwyczaj towarzyszy jej telecanthus i zrotowane ku tyłowi uszy. Inne zmiennie występujące objawy to zaćma o wczesnym początku, przemieszczenie soczewki, przemieszczenie źrenicy oraz odwarstwienie siatkówki.inf brsup

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

MMCAT syndrome

Zespół MMCAT

Kod ORPHA

369970

Kod OMIM

615458

Kod ICD10

Q15.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet