

# Wrodzona alfa-dystroglikanopatia z anomaliami mózgu i oka

## Kod Orpha: 352687 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

Congenital muscular alpha-dystroglycanopathy with brain and eye anomalies (MDDGA) is a cobblestone lissencephaly characterized by and considered to be pathognomonic of a continuum of recessive autosomal disorders with brain, ocular and muscular involvement. MDDGA includes Walker-Warburg syndrome, muscle-eye-brain disease, Fukuyama muscular and cerebral dystrophy and muscle eye brain disease with bilateral multicystic leukodystrophy.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Grupa fenomenów

#### Synonimy

Lissencephaly type 2 with muscular and ocular involvement  
Lizencefalia typu 2 z zaangażowaniem mięśni i oczu  
MDDGA  
MDDGA

Kod ORPHA  
352687

Kod OMIM  
-

Kod ICD10  
-

Kod ICD11  
-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)