

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