

Zespół szczelinowatego wielkoocza i rogówki małej

Kod Orpha: 468672 Kod OMIM: 602499

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic eye disease characterized by microcornea, coloboma of the iris and the optic disc, axial enlargement of the globe, staphyloma, and severe myopia. Additional manifestations are mild cornea plana, iridocorneal angle abnormalities with elevation of intraocular pressure, and shallow anterior chamber depth. Variable expressivity of the phenotype has been described, including unilateral or bilateral involvement, or variable extent of coloboma, among other features.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

MACOM syndrome
Zespół MACOM

Kod ORPHA

468672

Kod OMIM

602499

Kod ICD10

Q15.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.