

Choroba mięsień-oko-mózg

Kod Orpha: 588 Kod OMIM: 615350

Opis choroby *

Definicja

A rare, congenital muscular dystrophy due to dystroglycanopathy characterized by early onset muscular dystrophy, severe muscular hypotonia, severe mental retardation and typical brain and eye malformations, including pachygyria, polymicrogyria, agyria, brainstem and cerebellar structural anomalies, severe myopia, glaucoma, optic nerve and retinal hypoplasia. Patients may present with seizures, macrocephaly or microcephaly, microphthalmia, and congenital contractures. Depending on the severity, limited motor function is acquired. Less severe cases have been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

MEB syndrome
Wrodzona dystrofia mięśniowa Santavuori
Zespół MEB
Zespół mięsień-oko-mózg
Muscle-eye-brain syndrome
Santavuori congenital muscular dystrophy

Kod ORPHA
588

Kod OMIM
615350

Kod ICD10
G71.0

Kod ICD11
8C70.6

[*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