

# 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](http://www.orphanet.pl)