

Syndromiczne małowocze typu 5

Kod Orpha: 178364 Kod OMIM: 610125

Opis choroby *

Definicja

Syndromic microphthalmia, type 5 is characterized by the association of a range of ocular anomalies (anophthalmia, microphthalmia and retinal abnormalities) with variable developmental delay and central nervous system malformations.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

MCOPS5

MCOPS5

Syndromiczne małowocze/bezocze z powodu mutacji OTX2

Syndromic microphthalmia/anophthalmia due to OTX2 mutation

Kod ORPHA

178364

Kod OMIM

610125

Kod ICD10

Q11.2

Kod ICD11

LD21.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.