

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych 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