Małoocze - atrofia mózgu
Kod Orpha: 77299 Kod OMIM: 611222

Opis choroby *

Definicja
Rzadka, genetycznie uwarunkowana choroba neurodegeneracyjna, która charakteryzuje się wrodzonym małooczem, zapadniętymi oczami, ślepotą, małogłowiem, ciężką niepełnosprawnością intelektualną, postępującą spastycznością i drgawkami. Rozwój psychoruchowy jest prawidłowy w pierwszych 6-8 miesiącach życia, a następnie gwałtownie i systematycznie się pogarsza. MRI mózgu ujawnia postępujące i rozległe zmiany zwyrodnieniowe, zwłaszcza dotyczące kory mózgowej, móżdżku, pnia mózgu i ciała modzelowatego, z całkowitą utratą istoty białej mózgu.
Dane

Klasyfikacja
Zespół wad wrodzonych

Synonimy
MCOPS10
MCOPS10
Syndromiczne małoocze typu 10
Zespół MOBA
MOBA syndrome
Syndromic microphthalmia type 10

Kod ORPHA
77299

Kod OMIM
611222

Kod ICD10
Q11.2

Kod ICD11
LD21.0

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl