

Małocze - atrofia mózgu

Kod Orpha: 77299 Kod OMIM: 611222

Opis choroby *

Definicja

Rzadka, genetycznie uwarunkowana choroba neurodegeneracyjna, która charakteryzuje się wrodzonym małoczem, zapadniętymi oczami, ślepotą, małogłowie, 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, mózdzku, pnia mózgu i ciała modzelowatego, z całkowitą utratą istoty białej mózgu.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

MCOPS10

MCOPS10

Syndromiczne małocze 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 - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl