

## Opis choroby \*

### Definicja

Rzadka, genetycznie uwarunkowana choroba neurodegeneracyjna, która charakteryzuje się wrodzonym małym oczem, zapadniętymi oczami, ślepotą, małym głowiem, 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych MCOPS10	MCOPS10
	Syndromiczne małe oczko typu 10
	Zespół MOBA
	MOBA syndrome
	Syndromic microphthalmia type 10

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
77299	611222	Q11.2

**Kod ICD11**  
LD21.0

---

### \*Źródło

orphanet