

Mikroftalmia z anomaliami mózgu i palców

Kod Orpha: 139471 Kod OMIM: 607932

Opis choroby *

Definicja

Microphthalmia with brain and digit anomalies is characterised by anophthalmia or microphthalmia, retinal dystrophy, and/or myopia, associated in some cases with cerebral anomalies. It has been described in two families. Polydactyly may also be present. Linkage analysis allowed identification of mutations in the <I> BMP4</I> gene, which has already been shown to play a role in eye development.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Bakrania-Ragge syndrome
MCOPS6
Mikroftalmia syndromiczna typu 6
Zespół Bakrania i Ragge
MCOPS6
Syndromic microphthalmia type 6

Kod ORPHA

139471

Kod OMIM

607932

Kod ICD10

Q11.2

Kod ICD11

-

[*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