

# 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](http://www.orphanet.pl)