

Choroba Norrie'go

Kod Orpha: 649 Kod OMIM: 310600

Opis choroby *

Definicja

A rare developmental defect during embryogenesis characterized by abnormal retinal development with congenital blindness. Common associated manifestations include sensorineural hearing loss and developmental delay, intellectual disability and/or behavioral disorders.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Atrophia bulborum hereditaria
Choroba Norrie'go i Warburga
Dziedziczna atrofia opuszkowa
Ślepotą Episkopi
Episkopi blindness
Norrie-Warburg disease

Kod ORPHA
649

Kod OMIM
310600

Kod ICD10
H35.5

Kod ICD11
LD21.Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl