

Małocze - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - rozszczep dołka - druzy tarczy nerwu wzrokowego

Kod Orpha: 251279 Kod OMIM: 611040

Opis choroby *

Definicja

*Zespół małocze - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - rozszczep dołka - druzy tarczy nerwu wzrokowego jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, niesyndromiczną wadą rozwojową oczu, która charakteryzuje się występowaniem tylnego małocza, dystrofii siatkówki współistniejącej ze zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki, rozszczepem dołka i druzami tarczy nerwu wzrokowego. U chorych obserwuje się wysoką nadwzroczność, postępującą ślepotę nocną zwykle o początku w wieku dorosłym i obniżoną ostrość wzroku, a czasami także jaskrę z wąskim kątem przesączania.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Nanophthalmos-retinitis pigmentosa-foveoschisis-optic disc drusen syndrome

Kod ORPHA

251279

Kod OMIM

611040

Kod ICD10

Q15.8

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