

Opis choroby *

Definicja

*Zespół małowocze - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - rozszczep dołka - druzy tarczy nerwu wzrokowego jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, niesyndromiczną wadą rozwojową oczu, która charakteryzuje się występowaniem tylnego małowocza, 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