

## Opis choroby \*

### Definicja

Monochromacja czopka niebieskiego jest chorobą sprzężoną z chromosomem X w sposób recesywny i charakteryzuje się zaburzeniami rozróżniania kolorów, obniżoną ostrością wzroku, oczopląsem i wrażliwością na światło, objawami, które powstały w wyniku dysfunkcji fotoreceptorów czopków czerwonych (L) i zielonych (M). Monochromacja czopka niebieskiego jest niekompletną formą achromatopsji.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Atypical X-linked achromatopsia  
Atypowa achromatopsja sprzężona z chromosomem X  
Monochromacja niebieskiego stożka  
Monochromacja stożka S  
Monochromatyzm stożka S  
Niecałkowita achromatopsja sprzężona z chromosomem X  
Ślepotą barw typu monochromacji niebieskiego stożka  
Blue cone monochromacy  
Color blindness, blue monocone monochromatic type  
S cone monochromacy  
S cone monochromatism  
X-linked incomplete achromatopsia

#### Kod ORPHA

16

#### Kod OMIM

303700

#### Kod ICD10

H53.5

#### Kod ICD11

9B70

---

[\\*Źródło](#)

orpho:net