

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](#)

orphonet