

Dystrofia stożka z wzmacnioną odpowiedzią pręcików

Kod Orpha: 209932 Kod OMIM: 610356

Opis choroby *

Definicja

Cone dystrophy with supernormal rod response (CDSRR) is an inherited retinopathy, with an onset in the first or second decade of life, characterized by poor visual acuity (due to central scotoma), photophobia, severe dyschromatopsia, and occasionally, nystagmus. Night blindness usually develops later in the course of the disease, but it can also be apparent from childhood. A hallmark of CDSRR is the decreased and delayed dark-adapted response to dim flashes in electroretinographic recordings, which contrasts with the supernormal b-wave response at the highest levels of stimulation.

Dane

Klasifikacja

Choroba

Synonimy

Cone dystrophy with supernormal rod ERG
Dystrofia stożka z ponadnormalnym ERG
pręcików
Cone dystrophy with supernormal rod
electroretinogram
Cone dystrophy with supernormal scotopic
electroretinogram

Kod ORPHA

209932

Kod OMIM

610356

Kod ICD10

H35.5

Kod ICD11

9B7Y

*[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