

Autosomalny recesywny zanik nerwu wzrokowego, typ OPA7

Kod Orpha: 227976 Kod OMIM: 612989

Opis choroby *

Definicja

A rare, syndromic, hereditary optic neuropathy disorder characterized by early-onset, severe, progressive visual impairment, optic disc pallor and central scotoma, variably associated with dyschromatopsia, auditory neuropathy (e.g. mild progressive sensorineural hearing loss), sensorimotor axonal neuropathy and, occasionally, moderate hypertrophic cardiomyopathy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

227976

Kod OMIM

612989

Kod ICD10

H47.2

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.