

Opis choroby *

Definicja

*Postępująca dystrofia siatkówki spowodowana defektem transportu retinoluinf brsup jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem wchłaniania i transportu metabolitów, który charakteryzuje się postępującą dystrofią pręcikowo-czopkową, zwykle objawiającą się w dzieciństwie upośledzeniem widzenia w nocy, postępującą utratą ostrości wzroku i ciężkim niedoborem retinolu bez keratomalacji (degeneracji rozplywnej rogówki). Zgłaszano także rozszczep struktur oka (coloboma), ciężki trądzik i hipercholesterolemię.inf brsup

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Retinol dystrophy-iris coloboma-comedogenic

acne syndrome

Zespół dystrofia retinolowa-rozszczep tęczówki-

trądzik komedogenny

Kod ORPHA

352718

Kod OMIM

615147

Kod ICD10

H35.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet