

Opis choroby *

Definicja

Wrodzona dziedziczna dystrofia śródbłonna typu II (CHED II) jest rzadkim podtypem tylnej dystrofii rogówki, charakteryzującym się rozmytym wyglądem szklistej rogówki oraz znacznym zgrubieniem rogówki od urodzenia z oczopląsem i niewyraźnym widzeniem.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive CHED
Autosomalna recesywna CHED
Autosomalna recesywna wrodzona dziedziczna dystrofia śródbłonna
CHED2
CHEDII
Dystrofia rogówki Maumenee
Dziecięca dziedziczna dystrofia śródbłonna
Wrodzona dziedziczna dystrofia śródbłonna typu 2
Autosomal recessive congenital hereditary endothelial dystrophy
CHED2
CHEDII
Congenital hereditary endothelial dystrophy type 2
Infantile hereditary endothelial dystrophy
Maumenee corneal dystrophy

Kod ORPHA

293603

Kod OMIM

217700

Kod ICD10

H18.5

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphonet