

Opis choroby *

Definicja

*Zespół obrzęku nerwu wzrokowego - splenomegalia jest rzadkim, przypuszczalnie genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem, które charakteryzuje się idiopatyczną masywną splenomegalią z pancytopenią i przewlekłym obrzękiem nerwu wzrokowego, który pojawia się w dzieciństwie i prowadzi do powoli postępującej utraty wzroku. Dodatkowo opisywano zmniejszone wydzielanie potu, pokrzywkę i bóle głowy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Optic nerve edema-splenomegaly syndrome
Zespół dystrofia siatkówki-obrzęk nerwu
wzrokowego-splenomegalia-brak potliwości-
migrenowy ból głowy
ROSAH syndrome

Kod ORPHA

313800

Kod OMIM

614979

Kod ICD10

-

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet