

Zespół atrofia nerwu wzrokowego- niepełnosprawność intelektualna

Kod Orpha: 401777 Kod OMIM: 615722

Opis choroby *

Definicja

*Zespół atrofia nerwu wzrokowego i niepełnosprawność intelektualna jest rzadkim, dziedzicznym zespołem niepełnosprawności intelektualnej, który charakteryzuje się opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną i znacznym upośledzeniem widzenia z powodu zaniku lub niedorozwoju nerwu wzrokowego lub o charakterze ośrodkowym. Inne częste objawy kliniczne to obniżenie napięcia mięśniowego, dysfunkcja ruchowa mięśni jamy ustnej, drgawki, zaburzenia ze spektrum autyzmu i obsesyjne powtarzanie niektórych zachowań. Dymorficzne cechy twarzy są zmienne i niespecyficzne.inf
brsup inf brsup

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

BBSOAS

Bosch-Boonstra-Schaaf optic atrophy
syndrome

BBSOAS

Bosch-Boonstra-Schaaf optic atrophy
syndrome

Kod ORPHA

401777

Kod OMIM

615722

Kod ICD10

H47.2

Kod ICD11

-

[*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