

# 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](http://www.orphanet.pl)