

## 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. Dysmorficzne 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