

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