

Opis choroby *

Definicja

*Dystrofia siatkówki z dysfunkcją siatkówki wewnętrznej i anomaliami komórek zwojowych jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną dystrofią siatkówki, która charakteryzuje się zmniejszoną wrażliwością centralnego obszaru siatkówki, z towarzyszącym nadmiernym współczynnikiem odbicia komórek zwojowych i warstwy włókien nerwowych, z utratą włókien nerwu wzrokowego, co objawia się światłowstrętem, zblednięciem tarczy nerwu wzrokowego i postępującą utratą widzenia centralnego z zachowanym obwodowym polem widzenia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Retinal dystrophy with inner nuclear layer and ganglion cell anomalies
Dystrofia siatkówki z anomaliami warstwy jądrowej wewnętrznej i komórek zwojowych

Kod ORPHA

397758

Kod OMIM

616079

Kod ICD10

H35.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet