

Opis choroby *

Definicja

*Zespół hipoplazja dołka-defekt skrzyżowania nerwów wzrokowych-dysgeneza segmentu przedniego oka jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą oczu, która charakteryzuje się hipoplazją dołka, nieprawidłowym przebiegiem nerwu wzrokowego ze zwiększoną liczbą aksonów przecinających się w skrzyżowaniu nerwów wzrokowych i unerwiających przeciwstronną korę oraz obecnością tylnego embriotoksonu lub anomalii Axenfelda (co wskazuje na dysgenezę przedniego odcinka oka), przy braku albinizmu. U pacjentów obserwuje się wrodzony oczopląs, obniżoną ostrość wzroku, wady refrakcji i sporadycznie zez. Może towarzyszyć małocze i koloboma (szczelina) siatkówki i naczyńówki.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

FHONDA syndrome

Zespół FHONDA

Kod ORPHA

397618

Kod OMIM

609218

Kod ICD10

Q15.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet