

## 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