

Dystofia plamki z Północnej Karoliny

Kod Orpha: 75327 Kod OMIM: 136550

Opis choroby *

Definicja

A non-progressive autosomal dominant macular disorder of congenital or infantile onset characterized by loss of central vision, the accumulation of drusen in the macula and atrophy of photoreceptor cells with a variable phenotype at macular examination.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CAPE dystrophy
CAPED
Centralna barwnikowa dystrofia nabłonka siatkówki
Centralna otoczkowa barwnikowa dystrofia nabłonkowa
Dystrofia CAPE
MCDR1
NCMD
North Carolina macular dystrophy, retinal 1
Postępująca dystrofia dołka siatkówki
CAPED
Central areolar pigment epithelial dystrophy
Central retinal pigment epithelial dystrophy
MCDR1
NCMD
North Carolina macular dystrophy, retinal 1
Progressive foveal dystrophy

Kod ORPHA

75327

Kod OMIM

136550

Kod ICD10

H35.5

Kod ICD11

9B75.Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl