

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](#)

orpho:net