

Opis choroby *

Definicja

Achromatopsja jest rzadką chorobą siatkówki uwarunkowaną autosomalnie recesywnie charakteryzującą się ślepotą barw, oczopląsem, wrażliwością na światło i ciężkim obniżeniem ostrości wzroku, powstałą w wyniku braku albo upośledzenie funkcji czopków.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ACHM

ACHM

Całkowita lub niecałkowita ślepotą barw

Całkowita ślepotą barw

Monochromacja czopków

Complete or incomplete color blindness

Pingelapese blindness

Rod monochromacy

Rod monochromatism

Total color blindness

Kod ORPHA

49382

Kod OMIM

616517

Kod ICD10

H53.5

Kod ICD11

9B70

*Źródło

orphanet