

Opis choroby *

Definicja

A form of oculocutaneous albinism type 1 (OCA1) characterized by skin and hair hypopigmentation, nystagmus, reduced iris and retinal pigment and misrouting of the optic nerves.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

OCA1B

Albinizm oczno-skórny typu Amiszów

OCA1B

platynowy albinizm oczno-skórny

Żółty albinizm oczno-skórny

Oculocutaneous albinism, Amish type

Platinum oculocutaneous albinism

Yellow oculocutaneous albinism

Kod ORPHA

79434

Kod OMIM

606952

Kod ICD10

E70.3

Kod ICD11

EC23.20

*Źródło

orphanet