

# Albinizm oczno-skórny typu 1A

Kod Orpha: 79431 Kod OMIM: 203100

## Opis choroby \*

### Definicja

A severe form of oculocutaneous albinism type 1 (OCA1) characterized by complete absence of melanin and manifesting as white hair and skin, blue, fully translucent irises, nystagmus and misrouting of the optic nerves.

### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

OCA1A

Albinizm oczno-skórny tyrozynazo-ujemny

OCA1A

Tyrosinase-negative oculocutaneous albinism

#### Kod ORPHA

79431

#### Kod OMIM

203100

#### Kod ICD10

E70.3

#### Kod ICD11

EC23.20

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.