

Opis choroby *

Definicja

Wrodzona dziedziczna dystrofia śródbłonka typu I (CHED I) jest rzadkim podtypem dystrofii tylnej rogówki (zob. to hasło), charakteryzującym się rozmytym wyglądem szklistej rogówki oraz znacznym zgrubieniem rogówki od urodzenia lub niemowlęctwa bez oczopląsu, z niewyraźnym widzeniem.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal dominant CHED
Autosomalna dominująca CHED
Autosomalna dominująca wrodzona dziedziczna dystrofia śródbłonka typu I
CHED1
CHEDI
Wrodzona dziedziczna dystrofia śródbłonka typu I 1
Autosomal dominant congenital hereditary endothelial dystrophy
CHED1
CHEDI
Congenital hereditary endothelial dystrophy type 1

Kod ORPHA

98975

Kod OMIM

122000

Kod ICD10

H18.5

Kod ICD11

LA11.5

*Źródło

orphanet