

Zespół oczno-nerkowo-mózdkowy

Kod Orpha: 2715 Kod OMIM: 257970

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by profound intellectual disability, choreoathetosis, progressive spastic diplegia, progressive tapetoretinal degeneration with loss of retinal vessels, and glomerulopathy resulting in death late in the first or early in the second decade of life. Absence of the cerebellar granular layer has been reported. There have been no further descriptions in the literature since 1982.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Hunter-Jurenka-Thompson syndrome
Zespół Huntera, Jurenka i Thompson
ORC syndrome
Oculorenocerebellar syndrome

Kod ORPHA

2715

Kod OMIM

257970

Kod ICD10

Q04.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.