

# Osteoporoza - zespół hipopigmentacji oczno-skórnej

Kod Orpha: 2786 Kod OMIM: 601220

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare genetic disease characterized by congenital oculocutaneous hypopigmentation, visual impairment, generalized osteoporosis with skeletal anomalies such as short stature, short neck and trunk, kyphosis, scoliosis, and platyspondyly, and dysmorphic facial features (including long philtrum, small mouth, micrognathia, and prominent ears). Moderate joint hyperelasticity and muscular hypotrophy have also been reported.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Hernández-Fragoso syndrome  
OOCHS  
Zespół Hernandeza i Fragoso  
OOCHS

#### Kod ORPHA

2786

#### Kod OMIM

601220

#### Kod ICD10

Q87.5

#### Kod ICD11

LD24.KY

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)