

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