

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal recessive oculo-renal ciliopathy characterized by the association of nephronophthisis (NPHP), a chronic kidney disease, with retinal dystrophy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Nephronophthisis with retinal dystrophy

Dysplazja nerek - aplazja siatkówki

Nefronoftyza z dystrofią siatkówki

SLSN

Renal dysplasia-retinal aplasia syndrome

SLSN

Kod ORPHA

3156

Kod OMIM

616629

Kod ICD10

Q61.5

Kod ICD11

9B70

*Źródło

orphanet