

Niskorosłość osteochondrodysplastyczna - głuchota - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki

Kod Orpha: 2653 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Osteochondrodysplastic nanism-deafness-retinitis pigmentosa syndrome is characterized by severe dwarfism, progressive scoliosis and bilateral dislocation of the hip, associated with sensorineural deafness and retinitis pigmentosa. Radiographs show diffuse osteoporosis, severe bone-age delay and dysplasia of the femoral head. It has been described in two patients. Transmission is autosomal dominant variable penetrance.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Osteochondrodysplastic dwarfism-deafness-retinitis pigmentosa syndrome
Karłowatość osteochondrodysplastyczna - głuchota - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki
Osteochondrodysplastic dwarfism-hearing loss-retinitis pigmentosa syndrome
Osteochondrodysplastic nanism-hearing loss-retinitis pigmentosa syndrome

Kod ORPHA

2653

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

LD2H.Y

[*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