

Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - niepełnosprawność intelektualna - głuchota - hipogonitalizm

Kod Orpha: 3085 Kod OMIM: 268020

Opis choroby *

Definicja

A rare syndromic retinitis pigmentosa characterized by pigmentary retinopathy, diabetes mellitus with hyperinsulinism, acanthosis nigricans, secondary cataracts, neurogenic deafness, short stature mild hypogonadism in males and polycystic ovaries with oligomenorrhea in females. Inheritance is thought to be autosomal recessive. It can be distinguished from Alstrom syndrome (see this term) by the presence of intellectual disability and the absence of renal insufficiency. There have been no further descriptions in the literature since 1993.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

Retinitis pigmentosa-intellectual disability-
labyrinthine deafness-hypogonitalism
syndrome
Retinitis pigmentosa-intellectual disability-
sensorineural hearing loss-hypogonitalism
syndrome

Kod ORPHA

3085

Kod OMIM

268020

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*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