

# Dyspalazja chrzęstno-ektodermalna ze ślepotą nocną

**Kod Orpha: 319195 Kod OMIM:**

## Opis choroby \*

### Definicja

Chondroectodermal dysplasia with night blindness is a rare genetic bone development disorder characterized by proportionate short stature, nail dysplasia (enlarged, convex, hypertrophic nails), hypodontia and night blindness. Osteopenia, a tendency to present fractures, talipes varus with abnormal gait, ear infections, and watering eyes due to narrow tear ducts are frequently associated. Radiologically patients present delayed bone age on wrist X-rays, platyspondyly, and broad metaphyses of humeri with dense and thickened growth plates.

### Dane

### Klasyfikacja

Choroba

**Kod ORPHA**

319195

**Kod OMIM**

-

**Kod ICD10**

Q77.6

**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](http://www.orphanet.pl)