

# Zespół barwnikowego zwyrodnienia siatkówki, zaćmy młodzieńczej, niskiego wzrostu i niepełnosprawności intelektualnej

## Kod Orpha: 436245 Kod OMIM: 616108

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic, syndromic rod-cone dystrophy disorder characterized by psychomotor developmental delay from early childhood, intellectual disability, short stature, mild facial dysmorphism (e.g. upslanted palpebral fissures, hypoplastic alae nasi, malar hypoplasia, attached earlobes), excessive dental spacing and malocclusion, juvenile cataract and ophthalmologic findings of atypical retinitis pigmentosa (i.e. salt-and-pepper retinopathy, attenuated retinal arterioles, generalized rod-cone dysfunction, mottled macula, peripapillary sparing of retinal pigment epithelium).

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Retinal dystrophy-juvenile cataract-short stature syndrome

Zespół dystrofii siatkówki, zaćmy młodzieńczej i niskiego wzrostu

#### Kod ORPHA

436245

#### Kod OMIM

616108

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