

# Dysplazja kręgowo-przynasadowa - dystrofia czopków i pręcików

Kod Orpha: 85167 Kod OMIM: 608940

## Opis choroby \*

### Definicja

Spondylometaphyseal dysplasia-cone-rod dystrophy syndrome is characterised by the association of spondylometaphyseal dysplasia (marked by platyspondyly, shortening of the tubular bones and progressive metaphyseal irregularity and cupping), with postnatal growth retardation and progressive visual impairment due to cone-rod dystrophy. So far, it has been described in eight individuals. Transmission appears to be autosomal recessive.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

SMD-CRD

SMD-CRD

#### Kod ORPHA

85167

#### Kod OMIM

608940

#### Kod ICD10

Q77.8

#### Kod ICD11

LD24.4

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.