

# Ślepotą nocną - anomalie szkieletowe - dysmorfizm

## Kod Orpha: 1390 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic, multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by slowly progressive night blindness, skeletal abnormalities (sloping shoulders, joint hyperextensibility, minor radiological anomalies) and characteristic facial features (periorbital anomalies, malar flatness, retrognathia). Additional manifestations include myopia and extinguished electroretinograms. There have been no further descriptions in the literature since 1979.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Hunter-Thompson-Reed syndrome  
Zespół Huntera, Thompsona i Reeda

#### Kod ORPHA

1390

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q87.8

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.