

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic, syndromic retinal disorder characterized by the association of retinitis pigmentosa, hypopituitarism, nephronophthisis, and skeletal dysplasia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Retinitis pigmentosa-hypopituitarism-
nephronophthisis-skeletal dysplasia syndrome
Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki -
niedoczynność przysadki - nefronoftyza -
dysplazja szkieletowa

Kod ORPHA

140976

Kod OMIM

602152

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet