

Zespół Sanjada i Sakatiego

Kod Orpha: 2323 Kod OMIM: 241410

Opis choroby *

Definicja

Sanjad-Sakati syndrome (SSS), also known as hypoparathyroidism - intellectual disability-dysmorphism, is a rare multiple congenital anomaly syndrome, mainly occurring in the Middle East and the Arabian Gulf countries, characterized by intrauterine growth restriction at birth, microcephaly, congenital hypoparathyroidism (that can cause hypocalcemic tetany or seizures in infancy), severe growth retardation, typical facial features (long narrow face, deep-set eyes, beaked nose, floppy and large ears, long philtrum, thin lips and micrognathia), and mild to moderate intellectual deficiency. Ocular findings (i.e. nanophthalmos, retinal vascular tortuosity and corneal opacification/clouding) and superior mesenteric artery syndrome have also been reported. Although SSS shares the same locus with the autosomal recessive form of Kenny-Caffey syndrome (see this term), the latter differs from SSS by its normal intelligence and skeletal features.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

HRD syndrome

SSS

Zespół HRD

Zespół niedoczynności przytarczyc, niepełnosprawności intelektualnej i dysmorfii

Zespół niedoczynności przytarczyc, niskiego wzrostu, niepełnosprawności intelektualnej i napadów padaczkowych

Zespół Richardsona i Kirka

Hypoparathyroidism-intellectual disability-dysmorphism syndrome

Hypoparathyroidism-short stature-intellectual disability-seizures syndrome

Richardson-Kirk syndrome

SSS

Kod ORPHA

2323

Kod OMIM

241410

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

LD24.D

[*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