

# Zespół hipofosfatazji-niepełnosprawności intelektualnej

Kod Orpha: 247262 Kod OMIM: 616809

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, congenital disorder of glycosylation-related bone disorder characterized by hypotonia, severe developmental delay, intellectual disability, seizures, increased serum alkaline phosphatase, short distal phalanges with hypoplastic nails, and dysmorphic facial features. In some cases, cleft palate, megacolon, anorectal malformations, and congenital heart defects have been reported.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Mabry syndrome  
HPMR  
Zespół Mabry'ego

#### Kod ORPHA

247262

#### Kod OMIM

616809

#### Kod ICD10

Q87.8

#### Kod ICD11

-

---

### [\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)