

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