

Marfanoidalny wygląd - niepełnosprawność intelektualna dziedziczona w sposób autosomalny recesywny

Kod Orpha: 2463 Kod OMIM: 248770

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by intellectual disability, psychomotor retardation, flat face and some features resembling Marfan syndrome, such as tall stature, dolichostenomelia, arm span larger than height, arachnodactyly of hands and feet, little subcutaneous fat, and muscle hypotonia. There have been no further descriptions in the literature since 1984.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Fragoso-Cantú syndrome

Kod ORPHA

2463

Kod OMIM

248770

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*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