

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomaly syndrome characterized by a distinct facial phenotype, intellectual disability, epilepsy, Hirschsprung disease (HSCR) and variable congenital malformations.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych Hirschsprung disease-intellectual disability syndrome
Choroba Hirschsprunga - niepełnosprawność intelektualna

Synonimy

Kod ORPHA

2152

Kod OMIM

235730

Kod ICD10

Q43.1

Kod ICD11

LD2F.1Y

*Źródło

orphanet