

## 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

#### Synonimy

Zespół wad wrodzonych Hirschsprung disease-intellectual disability syndrome

Choroba Hirschsprunga - niepełnosprawność intelektualna

#### Kod ORPHA

2152

#### Kod OMIM

235730

#### Kod ICD10

Q43.1

#### Kod ICD11

LD2F.1Y

---

#### \*Źródło

orphanet