

Małogłowie - głuchota - niepełnosprawność intelektualna

Kod Orpha: 2533 Kod OMIM: 156620

Opis choroby *

Definicja

Microcephaly-deafness-intellectual disability syndrome is characterised by microcephaly, deafness, intellectual deficit and facial dysmorphism (facial asymmetry, prominent glabella, low-set and cup-shaped ears, protruding lower lip, micrognathia). It has been described in a mother and her son. The mode of inheritance is probably autosomal dominant.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Kawashima-Tsuji syndrome
Zespół Kawashima i Tsuji
Microcephaly-hearing loss-intellectual disability syndrome

Kod ORPHA

2533

Kod OMIM

156620

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD2H.Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl