

Niskorosłość pierwotna mikrocefaliczna typu Toriello

Kod Orpha: 2643 Kod OMIM: 251190

Opis choroby *

Definicja

A rare disorder characterised by growth retardation with prenatal onset, cataracts, microcephaly, intellectual deficit, immune deficiency, delayed ossification and enamel hypoplasia. It has been described in two siblings. Transmission is autosomal recessive.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

2643

Kod OMIM

251190

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

LD24.D

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.