

# Niepełnosprawność intelektualna - dysmorfia - hipogonadyzm - cukrzyca

## Kod Orpha: 3044 Kod OMIM: 249599

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic, syndromic intellectual disability disorder characterized by mild to moderate intellectual disability, facial dysmorphism (including a long face, deep-set eyes, narrow-based, broad nose with nostril colobomata, mandibular prognathism), hypergonadotrophic hypogonadism, eunuchoid habitus, diabetes mellitus type 1, and epilepsy. There have been no further descriptions in the literature since 1990.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA  
3044

Kod OMIM  
249599

Kod ICD10  
Q87.8

Kod ICD11  
-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)