

Niepełnosprawność intelektualna - zaćma- zwapnienie małżowiny usznej - miopatia

Kod Orpha: 3042 Kod OMIM: 259050

Opis choroby *

Definicja

Intellectual disability-cataracts-calcified pinnae-myopathy syndrome is a rare, genetic intellectual disability syndrome characterized by macrocephaly, hypotonia, dysmorphic facial features (wide forehead, ptosis, downslanting palpebral fissures, enlarged and calcified external ears, large jaw), sparse body hair, tall stature, and intellectual disability. Hearing loss, insulin-resistant diabetes, and progressive distal muscle wasting (leading to joint contractures) have also been reported in adulthood. Rare manifestations include behavioral abnormalities (aggression and restlessness), hypothyroidism, cerebral calcification, ataxia, and peripheral neuropathy.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Primrose syndrome
Zespół Primrose'a

Kod ORPHA

3042

Kod OMIM

259050

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl