

# 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](http://www.orphanet.pl)