

Zespół Coffina i Lowry'ego

Kod Orpha: 192 Kod OMIM: 303600

Opis choroby *

Definicja

A rare X-linked syndromic intellectual disability characterized by global development delay, postnatal growth retardation leading to short stature, facial dysmorphism, short hands with tapering fingers and progressive skeletal abnormalities including kyphoscoliosis and *pectus carinatum/excavatum*. Intellectual disability ranges from mild to severe.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

CLS
CLS

Kod ORPHA

192

Kod OMIM

303600

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

LD2F.1Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.