

## 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

Zespół Coffin

CLS

Niepełnosprawność intelektualna z anomaliami kostno-chrzęstnymi

Zespół Coffin

Niepełnosprawność intelektualna z anomaliami kostno-chrzęstnymi

#### Kod ORPHA

192

#### Kod OMIM

303600

#### Kod ICD10

Q87.0

#### Kod ICD11

LD2F.1Y

---

#### \*Źródło

orphanet