

Zespół Richieri Costa i da Silva

Kod Orpha: 3101 Kod OMIM: 255710

Opis choroby *

Definicja

Richieri Costa-da Silva syndrome is a rare, genetic, myotonic syndrome characterized by childhood onset of progressive and severe myotonia (with generalized muscular hypertrophy and progressive impairment of gait), short stature, skeletal abnormalities (including pectus carinatum, short, wedge-shaped thoracolumbar vertebrae, kyphoscoliosis, genu valgum, irregular femoral epiphyses), and mild to moderate intellectual deficiency. No facial dysmorphism nor joint limitation is associated. There have been no further descriptions in the literature since 1984.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Myotonia-intellectual disability-skeletal anomalies syndrome
Miotonia - niepełnosprawność intelektualna - wady szkieletu

Kod ORPHA

3101

Kod OMIM

255710

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