

# Niepełnosprawność intelektualna typu Buenos-Aires

Kod Orpha: 3079 Kod OMIM: 249630

## Opis choroby \*

### Definicja

Intellectual disability, Buenos-Aires type is a rare intellectual disability syndrome characterized by growth retardation, microcephaly, characteristic facial features (including narrow forehead, bushy eyebrows, hypertelorism, small, downward-slanting palpebral fissures with blepharoptosis, malformed and low-set ears, broad straight nose, thin upper lip, and a wide, tented mouth), developmental delay, intellectual disability, speech disorder, and multiple organ malformations (e.g. ventricular septal defect, megaloureter, dilated renal pelvis). Additional manifestations reported include neurocutaneous lesions (including palmoplantar hyperkeratosis), internal hydrocephalus, and bilateral partial soft-tissue syndactyly of second and third toe.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Mutchinick syndrome  
Zespół Mutchinicka

#### Kod ORPHA

3079

#### Kod OMIM

249630

#### Kod ICD10

Q87.8

#### Kod ICD11

LD90

---

[\\*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)