

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X typu Snydera

Kod Orpha: 3063 Kod OMIM: 309583

Opis choroby *

Definicja

X-linked intellectual disability, Snyder type is a rare X-linked intellectual disability syndrome characterized by hypotonia, asthenic build with diminished muscle mass, severe generalized psychomotor delay, unsteady gait and moderate to severe intellectual disability, as well as a long, thin, asymmetrical face with prominent lower lip, long fingers and toes and nasal, dysarthric or absent speech. Bone abnormalities (e.g., osteoporosis, kyphoscoliosis, fractures, joint contractures) are also characteristic. Myoclonic, or myoclonic-like, seizures and renal abnormalities have been associated in some patients.

Dane

Klasifikacja

Choroba

Synonimy

Snyder-Robinson syndrome

Zespół Snydera i Robinsona

Kod ORPHA

3063

Kod OMIM

309583

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD90

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl