

Opis choroby *

Definicja

A rare syndromic intellectual disability characterized by intellectual deficit, short stature, obesity, genital abnormalities, and hand and/or toe contractures. The patients also present with generalized osteoporosis and a history of frequent fractures. This syndrome is similar to Prader-Willi syndrome, but the hand contractures and osteoporosis, together with the lack of hypotonia, indicate this is a different entity.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych
Intellectual disability-short stature-hand contractures-genital anomalies syndrome
Fenotyp przypominający zespół Pradera i Williego - osteopenia - kamptodaktylia
Niepełnosprawność intelektualna - niski wzrost - przykurcze rąk - anomalie narządów płciowych
Prader-Willi habitus-osteopenia-camptodactyly syndrome

Kod ORPHA

3409

Kod OMIM

264010

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet