

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

Synonimy

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