

Recesywny zespół z niepełnosprawnością intelektualną, dysfunkcją ruchową i mnogimi przykurczami stawowymi

Kod Orpha: 280384 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Recesywny zespół z niepełnosprawnością intelektualną, dysfunkcją ruchową i mnogimi przykurczami stawowymi jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem niepełnosprawności intelektualnej, który charakteryzuje się ciężką niepełnosprawnością intelektualną, postępującymi, mnogimi przykurczami stawów, pojawiającymi się w okresie postnatalnym oraz ciężką dysfunkcją ruchową. Dochodzi do zatrzymania i regresji funkcji ruchowych oraz rozwoju mowy, rozwoju przykurczów, początkowo w kończynach dolnych, a następnie obejmujących kręgosłup i szyję, w wyniku czego utrwała się w specyficzny sposób zgięta pozycja ciała.

Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
IDMDC
IDMDC

Kod ORPHA
280384

Kod OMIM
-

Kod ICD10
-

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