

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