

Opis choroby *

Definicja

Zespół Renpenninga jest zespołem niepełnosprawności intelektualnej, sprzężonym z chromosomem X (XLMR). Charakteryzuje się niepełnosprawnością intelektualną, mikrocefalią, szczupłą sylwetką oraz umiarkowanie niskim wzrostem.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych X-linked intellectual disability due to PQBP1 mutations

Synonimy

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X spowodowana mutacjami PQBP1

PQBP1

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typu Renpenninga

X-linked intellectual disability, Renpenning type

Kod ORPHA

3242

Kod OMIM

309500

Kod ICD10

Q87.5

Kod ICD11

LD90.Y

*Źródło

orphanet