

Niepełnosprawność intelektualna - niski wzrost - hiperteloryzm

Kod Orpha: 3074 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Niepełnosprawność intelektualna - niski wzrost - hiperteloryzm to rzadki, genetycznie uwarunkowany zespół niepełnosprawności intelektualnej, który charakteryzuje się niskim wzrostem, niepełnosprawnością intelektualną w stopniu łagodnym do umiarkowanego, dysmorfią twarzowo-czaszkową (wydatne, szerokie „kwadratowe” czoło, hiperteloryzm, zapadnięty grzbiet nosa, szeroki czubek nosa i zadarte nozdrza) oraz obniżeniem napięcia o wczesnym początku, zwykle obserwowanym przed końcem okresu niemowlęcego. Od 1991 roku nie ma dalszych opisów w literaturze.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Stoll-Géraudel-Chauvin syndrome
Zespół Stolla, Géraudela i Chauvina

Kod ORPHA

3074

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.8

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