

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, dysmorfia 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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych Stoll-Géraudel-Chauvin syndrome	Zespół Stolla, Géraudela i Chauvina

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
3074	-	Q87.8

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet