

Niepełnosprawność intelektualna - dysmorfia czaszkowo-twarzowa - wnetrostwo

Kod Orpha: 329224 Kod OMIM: 615009

Opis choroby *

Definicja

*Niepełnosprawność intelektualna - dysmorfia czaszkowo-twarzowa - wnetrostwo jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje się lekką lub umiarkowaną niepełnosprawnością intelektualną, opóźnieniem rozwoju (z poważnym zaburzeniem rozwoju mowy i umiejętności językowych) i dysmorfia twarzy, która zazwyczaj obejmuje pełne, łukowate brwi, hiperteloryzm, skośnie ku dołowi ustawione szpary powiekowe, długie rzęsy, opadanie powiek, nisko osadzone, dysplastyczne uszy, bulwiasty czubek nosa, płaską rynienkę podnosową, szerokie usta z skierowanymi do dołu kącikami i cienką górną wargą oraz diastemę zębów. Może towarzyszyć hipotonia w okresie niemowlęcym, napady padaczkowe, wnetrostwo u chłopców oraz wady wrodzone serca, mózgu lub oczu.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

PACS1-related syndrome
Zespół niepełnosprawności intelektualnej, dysmorfii czaszkowo-twarzowej oraz wnetrostwa
Schuurs-Hoeijmakers syndrome

Kod ORPHA

329224

Kod OMIM

615009

Kod ICD10

Q87.0

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