

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 twarzą, 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 PACS1-related syndrome

Synonimy

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