

# Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - kardiomegalia - niewydolność serca

**Kod Orpha: 324410 Kod OMIM: 300886**

## Opis choroby \*

### Definicja

X-linked intellectual disability-cardiomegaly-congestive heart failure syndrome is a rare X-linked syndromic intellectual disability disorder characterized by profound intellectual disability, global developmental delay with absent speech, seizures, large joint contractures, abnormal position of thumbs and middle-age onset of cardiomegaly and atrioventricular valve abnormalities, resulting in subsequent congestive heart failure. Additional features include variable facial dysmorphism (notably large ears with overfolded helix) and large testes.

### Dane

### Klasyfikacja

Choroba

### Kod ORPHA

324410

### Kod OMIM

300886

### Kod ICD10

Q87.8

### Kod ICD11

LD90

---

### [\\*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](http://www.orphanet.pl)