

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by short stature, hypertrichosis (most commonly of the back or elbow regions), facial dysmorphism, behavioral problems, developmental delay and, most commonly, mild to moderate intellectual disability.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Hypertrichosis-short stature-facial  
dysmorphism-developmental delay syndrome  
Zespół hipertrichoza-niski wzrost-dysmorfia  
twarzy-opóźnienie rozwoju

#### Kod ORPHA

319182

#### Kod OMIM

605130

#### Kod ICD10

Q87.1

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet