

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