

Opis choroby *

Definicja

*Zespół niepełnosprawność intelektualna-napady padaczkowe-wielkogłowie-otyłość to rzadka syndromiczna otyłość, spowodowana złożoną rearanżacją chromosomów. W obrazie klinicznym obserwowano opóźnienie rozwoju i niepełnosprawność intelektualną, otyłość pojawiającą się w dzieciństwie, drgawki, słabą koordynację i chód na szerokiej podstawie, wielkogłowie i łagodne cechy dysmorfii (w tym wąskie szpary powiekowe, niedorozwój kości jarzmowych i cienka górna warga), wyprysk, nieprawidłowości narządu wzroku. Chorzy charakteryzują się prospołeczną osobowością.inf brsup

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Der(8)t(8;12)

Der(8)t(8;12)

Kod ORPHA

369950

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet