

# Zespół opóźnionego rozwoju i dysmorfii twarzy spowodowany niedoborem MED13L

## Kod Orpha: 369891 Kod OMIM: 616789

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic syndromic intellectual disability characterized by developmental delay, mild to severe intellectual disability, facial features (bulbous nasal tip, and macroglossia, macrostomia, or open mouth appearance) and a wide spectrum of other nonspecific variable clinical features.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

MED13L-related intellectual disability syndrome  
MED13L-related intellectual disability syndrome

#### Kod ORPHA

369891

#### Kod OMIM

616789

#### Kod ICD10

Q87.8

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)