

Zespół ciężka niepełnosprawność intelektualna-słabe umiejętności językowe-zez-grymas na twarzy-długie palce dloni

Kod Orpha: 363686 Kod OMIM: 615074

Opis choroby *

Definicja

Severe intellectual disability-poor language-strabismus-grimacing face-long fingers syndrome is a rare, genetic, syndromic intellectual disability disorder characterized by global development delay with very limited or absent speech and language, severe intellectual disability, long slender fingers, ocular abnormalities (typically strabismus or hypermetropia), and facial dysmorphism that includes a grimacing facial expression, a tubular-shaped nose with a prominent, broad base and tip, and other variable features, such as broad forehead, hypertelorism, deep-set eyes, narrow palpebral fissures, short philtrum and/or broad mouth.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

363686

Kod OMIM

615074

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[* Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl