

Ciężkie trudności w karmieniu - zahamowanie wzrostu - małogłowie spowodowane niedoborem ASXL3

Kod Orpha: 352577 Kod OMIM: 615485

Opis choroby *

Definicja

**Ciężkie trudności w karmieniu – zahamowanie wzrostu – małogłowie spowodowane niedoborem spowodowane niedoborem ASXL3 jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem niepełnosprawności intelektualnej ze zmiennym obrazem fenotypowym, na który zwykle składa się małogłowie, ciężkie trudności w karmieniu, brak prawidłowego rozwoju, znaczne całościowe opóźnienie rozwoju, w przebiegu którego obserwuje się brak/słaby rozwój mowy, niepełnosprawność intelektualną od umiarkowanej do głębokiej, obniżenie napięcia mięśniowego oraz cechy dysmorfii twarzy: wydatne czoło, łukowate i cienkie brwi, hiperteloryzm, skośnie w dół ustawione szpary powiekowe, długi, rurkowaty nos z szerokim czubkiem i wydatnym grzbietem oraz szerokie usta z wydatną, wywiniętą wargą dolną.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Severe feeding difficulties-failure to thrive-microcephaly due to ASXL3 deficiency syndrome
Zespół Bainbridge'a i Roppersa

Kod ORPHA

352577

Kod OMIM

615485

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

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