

Opis choroby *

Definicja

**Ciężkie trudności w karmieniu – zahamowanie wzrostu – małowłowie spowodowane niedoborem spowodowane niedoborem ASXL3 jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem niepełnosprawności intelektualnej ze zmiennym obrazem fenotypowym, na który zwykle składa się małowłowie, 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