

Zespół zwężenia szpar powiekowych i niepełnosprawności intelektualnej, typ MKB

Kod Orpha: 293707 Kod OMIM: 300895

Opis choroby *

Definicja

A rare, X-linked, syndromic, intellectual disability disorder affecting only boys and characterized by global development delay with little or no speech, urogenital abnormalities, including scrotal hypoplasia, micro penis, and cryptorchidism, autistic behavior, and facial dysmorphism. Most typical facial features are ptosis, blepharophimosis, a bulbous nasal tip, a long philtrum, and maxillar hypoplasia with full cheeks. Other variable features include microcephaly, hearing loss, dental anomalies, and hyperextensible joints.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

BMRS, MKB type
BMRS, typ Maata, Kievita i Brunnera
BMRS, typu MKB
Zespół Ohdo sprzężony z chromosomem X
Zespół zwężenia szpar powiekowych i niepełnosprawności intelektualnej, typ Maata, Kievita i Brunnera
BMRS, Maat-Kievit-Brunner type
Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, Maat-Kievit-Brunner type
X-linked Ohdo syndrome

Kod ORPHA
293707

Kod OMIM
300895

Kod ICD10
Q87.8

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