

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