

Niepełnosprawność intelektualna - wrodzony brak łez - achalazja

Kod Orpha: 289483 Kod OMIM: 300858

Opis choroby *

Definicja

Intellectual disability-alacrima-achalasia syndrome is a rare, genetic intellectual disability syndrome characterized by delayed motor and cognitive development, absence or severe delay in speech development, intellectual disability, and alacrima. Achalasia/dysphagia and mild autonomic dysfunction (i.e. anisocoria) have also been reported in some patients. The phenotype is similar to the one observed in autosomal recessive Triple A syndrome, but differs by the presence of intellectual disability in all affected individuals.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

289483

Kod OMIM

300858

Kod ICD10

-

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl