

Opóźnienie rozwoju i mowy z powodu niedoboru SOX5

Kod Orpha: 313892 Kod OMIM: 616803

Opis choroby *

Definicja

*Opóźnienie rozwoju i mowy z powodu niedoboru SOX5 jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, w którym występują łagodne lub znaczne całościowe opóźnienie rozwoju, niepełnosprawność intelektualna i zaburzenia zachowania, hipotonia, zez, hipoplazja nerwu wzrokowego i łagodna dysmorfia twarzy (skośnie ku dołowi skierowane szpary powiekowe, wydatne czoło, stłoczone zęby, nieprawidłowości uszu i wydatne brzegi/krawędzie rynienki podnosowej). Inne towarzyszące objawy kliniczne to drgawki i nieprawidłowości układu szkieletowego (kifoza/skolioza, deformacje klatki piersiowej).

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Kod ORPHA
313892

Kod OMIM
616803

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