

## 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