

Zespół niepełnosprawność intelektualna-hipotonia-brachycefalia-zwężenie odźwiernika-wnętrostwo

Kod Orpha: 314575 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół niepełnosprawność intelektualna-hipotonia-brachycefalia-zwężenie odźwiernika-wnętrostwo jest rzadkim zespołem mnogich wad wrodzonych/zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się dysmorfią twarzoczaszki (krótkogłowie wynikające z przedwczesnego zarośnięcia szwów czaszkowych, wypukłe czoło, skośnie ku dołowi ustawione szpary powiekowe, duże oraz nisko osadzone małżowiny uszne, zapadnięty grzbiet nosa, szerokie i wysokie podniebienie, cienka warga górna), upośledzonym rozwojem neurologicznym z niepełnosprawnością intelektualną, hipotonią, zwężeniem odźwiernika, klatką piersiową wydrążoną, wnątrostwem obustronnym i niskim wzrostem.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

314575

Kod OMIM

-

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