

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	Kod OMIM	Kod ICD10
314575	-	Q87.8
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet