

Zespół niepełnosprawności intelektualnej zależny od DYRK1A

Kod Orpha: 464306 Kod OMIM: 614104

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic syndromic intellectual disability characterized by microcephaly, global developmental delay, mild to severe intellectual disability, impairment of speech, feeding problems, behavior problems (often autism spectrum disorder) and dysmorphic facial features (such as prominent ears, deep-set eyes, a short nose with a broad nasal tip, and retrognathia with a broad chin). Other, more variable manifestations include seizures, short stature, ocular anomalies, cardiac anomalies, urogenital anomalies and musculoskeletal defects.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

DYRK1A syndrome
DYRK1A syndrome

Kod ORPHA

464306

Kod OMIM

614104

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