

Zespół wielkogłowa, niepełnosprawności intelektualnej, zaburzeń rozwojowych układu nerwowego i małej klatki piersiowej

Kod Orpha: 457485 Kod OMIM: 616638

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome with intellectual disability, characterized by macrocephaly, intellectual disability, seizures, dysmorphic facial features (including tall forehead, downslanting palpebral fissures, hypertelorism, depressed nasal bridge, and macrostomia), megalencephaly, and small thorax. Other reported features are umbilical hernia, muscular hypotonia, global developmental delay, autistic behavior, and café-au-lait spots, among others.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

MINDS syndrome
Zespół MINDS
Smith-Kingsmore syndrome

Kod ORPHA

457485

Kod OMIM

616638

Kod ICD10

Q87.0

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