

Zespół niepełnosprawności intelektualnej, niskiego wzrostu i nadwagi sprzężony z chromosomem X

Kod Orpha: 457240 Kod OMIM: 300957

Opis choroby *

Definicja

X-linked intellectual disability-short stature-overweight syndrome is a multiple congenital anomalies syndrome characterized by borderline to severe intellectual disability, speech delay, short stature, elevated body mass index, a pattern of truncal obesity (reported in older males), and variable neurologic features (e.g. hypotonia, tremors, gait disturbances, behavioral problems, and seizure disorders). Less common manifestations include microcephaly, microorchidism and/or microphallus. Dysmorphic features have been reported in some patients but no consistent pattern has been noted.

Dane

Klasifikacja

Zespół wad
wrodzonych

Kod ORPNA
457240

Kod OMIM
300957

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11
LD90

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl