

Zespół małegołowia, hipoplazji ciała modzelowatego, niepełnosprawności intelektualnej i dysmorfii twarzy

Kod Orpha: 457284 Kod OMIM: 616362

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by variable degrees of developmental delay and intellectual disability with poor or absent speech, hypotonia, hypoplastic or absent corpus callosum, and facial dysmorphism (such as long face, frontal bossing, hypertelorism, downslanting palpebral fissures, and tented upper lip). Additional reported features include microcephaly, seizures, gait ataxia, scoliosis, and syndactyly of fingers, among others.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

457284

Kod OMIM

616362

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