

Autosomalny dominujący zespół niepełnosprawności intelektualnej, wad twarzoczaszki oraz wad serca

Kod Orpha: 457193 Kod OMIM: 616268

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic neurodevelopmental disorder characterized by global developmental delay (DD) and variable degrees of intellectual disability (ID) with delayed or limited/absent speech development associated with neonatal hypotonia, feeding difficulties, cardiac anomalies and dysmorphic facial features, predominantly broad nasal tip and thin, tented upper lip. Microcephaly, frequent infections, gastrointestinal and/or ocular anomalies have also been described.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Arboleda-Tham syndrome
KAT6A syndrome
Autosomalny dominujący zespół niepełnosprawności intelektualnej - anomalii twarzoczaszki - wad serca

Kod ORPHA

457193

Kod OMIM

616268

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