

Zespół dysmorfii twarzy, opóźnienia w rozwoju i zaburzeń zachowania związany z WAC

Kod Orpha: 466943 Kod OMIM: 616708

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, syndromic intellectual disability characterised by several dysmorphic features, hypotonia, developmental delay, intellectual disability, behavioral problems, visual and hearing abnormalities, constipation, and feeding difficulties. Common dysmorphic features include coarse facies, broad forehead, synophrys, bushy eyebrows, deep-set eyes, downslanting palpebral fissures, epicanthus, depressed nasal bridge, bulbous nasal tip, posteriorly rotated ears, full cheeks, thin upper lip, inverted nipples, and hirsutism. Behavioral problems tend to be dominated by ADHD, but anxiety, aggressive outbursts and autistic features may also present.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Desanto-Shinawi syndrome

Kod ORPHA

466943

Kod OMIM

616708

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