

Zespół ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej i postępującej diplegii spastycznej

Kod Orpha: 404473 Kod OMIM: 615075

Opis choroby *

Definicja

*Zespół ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej i postępującej diplegii spastycznej jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje się niepełnosprawnością intelektualną, znacznym opóźnieniem ruchowym, ciężkim upośledzeniem mowy, hipotonią tułowia o wczesnym początku z postępującą dystalną hipertonią/spastycznością, małogłowiem i zaburzeniami zachowania (cechy autystyczne, agresja lub autoagresja, zaburzenia snu). Zmienna dysmorfia twarzy obejmuje: szeroki czubek nosa z małymi skrzydełkami nosa, długą i/lub płaską rynienkę podnosową, cienką wargę górną. Często towarzyszą zaburzenia widzenia (zez, nadwzroczność, krótkowzroczność).inf brsup

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

CTNNB1 syndrome
CTNNB1 syndrome

Kod ORPHA

404473

Kod OMIM

615075

Kod ICD10

G80.1

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