

# 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](http://www.orphanet.pl)