

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, małogłowie 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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych CTNNB1 syndrome	CTNNB1 syndrome

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
404473	615075	G80.1

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet