

Zespół niepełnosprawność intelektualna-dysmorfia twarzy z powodu haploinsuficjencji SETD5

Kod Orpha: 404440 Kod OMIM: 615761

Opis choroby *

Definicja

*Zespół niepełnosprawność intelektualna-dysmorfia twarzy z powodu haploinsuficjencji SETD5 jest rzadkim zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje się niepełnosprawnością intelektualną o różnym nasileniu, hipotonią, trudnościami w karmieniu, cechami dysmorficznymi, autyzmem i zaburzeniami zachowania. Rzadko towarzyszy opóźnienie wzrastania, wrodzone wady serca, wady przewodu pokarmowego i układu moczowo-płciowego.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
404440

Kod OMIM
615761

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