

Opis choroby *

Definicja

*Zespół niepełnosprawność intelektualna-dysmorfia twarzy z powodu haploinsuficencji 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