

Zespół hipotonii, upośledzenia mowy i ciężkiego opóźnienia rozwoju poznawczego

Kod Orpha: 371364 Kod OMIM: 615419

Opis choroby *

Definicja

Hypotonia-speech impairment-severe cognitive delay syndrome is a rare, genetic neurodegenerative disorder characterized by severe, persistent hypotonia (presenting at birth or in early infancy), severe global developmental delay (with poor or absent speech, difficulty or inability to roll, sit or walk), profound intellectual disability, and failure to thrive. Additional manifestations include microcephaly, progressive peripheral spasticity, bilateral strabismus and nystagmus, constipation, and variable dysmorphic facial features (including plagiocephaly, broad forehead, small nose, low-set ears, micrognathia and open mouth with tented upper lip).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

IHPRF syndrome

Zespół IHPRF

Zespół hipotonii niemowlęcej, opóźnienia psych ruchowego i charakterystycznego wyglądu twarzy

Infantile hypotonia-psychomotor retardation-characteristic facies syndrome

Kod ORPHA

371364

Kod OMIM

615419

Kod ICD10

Q87.8

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