

Zespół niepełnosprawność intelektualna-znaczne opóźnienie mowy-łagodny dysmorfizm

Kod Orpha: 391372 Kod OMIM: 613670

Opis choroby *

Definicja

Intellectual disability-severe speech delay-mild dysmorphism syndrome is a rare, genetic, syndromic intellectual disability disorder, with highly variable phenotype, typically characterized by mild to severe global development delay, severe speech and language impairment, mild to severe intellectual disability, dysphagia, hypotonia, relative to true macrocephaly, and behavioral problems that may include autistic features, hyperactivity, and mood lability. Facial gestalt typically features a broad, prominent forehead, hypertelorism, downslanting palpebral fissures, ptosis, a short bulbous nose with broad tip, thick vermilion border, wide, and open mouth with downturned corners. Brain, cardiac, urogenital and ocular malformations may be associated.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

FOXP1 syndrome
FOXP1 syndrome

Kod ORPHA

391372

Kod OMIM

613670

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