

Zespół znaczna niepełnosprawność intelektualna-niski wzrost-problemy z zachowaniem-dysmorfia twarzy

Kod Orpha: 391307 Kod OMIM: 615541

Opis choroby *

Definicja

*Zespół znaczna niepełnosprawność intelektualna-niski wzrost-problemy z zachowaniem-dysmorfia twarzy to rzadki, genetycznie uwarunkowany zespół niepełnosprawności intelektualnej, który charakteryzuje się znaczną niepełnosprawnością intelektualną z ograniczonym rozwojem mowy lub jej brakiem, niskim wzrostem, nabytym małowłowieciem, kifoskoliozą lub skoliozą oraz zaburzeniami zachowania, które obejmują nadpobudliwość, stereotypie i agresję. Charakterystyczna jest również dysmorfia twarzy, na którą zazwyczaj składa się spadziste czoło, łagodne zrośnięcie brwi, głęboko osadzone gałki oczne, zez, duże, odstające ku przodowi uszy, wydatny nos i nieprawidłowe ustawienie zębów.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
391307

Kod OMIM
615541

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