

# 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 małowłóciem, 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](http://www.orphanet.pl)