

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	Kod OMIM	Kod ICD10
391307	615541	Q87.8
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet