

Opis choroby *

Definicja

*Zespół niepełnosprawność intelektualna - otyłość - prognatyzm - wady oczu i skóry jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje się lekką lub głęboką niepełnosprawnością intelektualną, opóźnioną mową, otyłością, wadami narządu wzroku (skrócenie szpar powiekowych, opadanie powiek, astygmatyzm nadwzrostowy, obniżona ostrość wzroku, zez, porażenie nerwu odwodzącego i/lub zez zbieżny akomodacyjny) oraz objawami skórными, takimi jak przewlekłe atopowe zapalenie skóry. Towarzysząca dysmorfia twarzoczaszki obejmuje wielkogłowie, niedorozwój szczęki, prognatyzm zuchwowy i stłoczenie zębów.inf brsup

Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
MOMES syndrome
Zespół MOMES

Kod ORPHA
397973

Kod OMIM
606772

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet