

Zespół ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej, postępującego małegołowia postnatalnego i stereotypowych ruchów dłoni w linii pośrodkowej ciała

Kod Orpha: 397933 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej, postępującego małegołowia postnatalnego i stereotypowych ruchów dłoni w linii pośrodkowej ciała jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje się ciężką niepełnosprawnością intelektualną, postępującym małegołowiem, pojawiającym się w okresie postnatalnym, hipotonią, hiperkinezją, brakiem mowy, zezem oraz stereotypowymi ruchami rąk w linii pośrodkowej (np. mycie/pocieranie rąk). Dodatkowe objawy obejmują opóźnienie rozwoju, drgawki i zaburzenia zachowania, takie jak samookaleczanie i niewyjaśnione napady płaczu.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

IQSEC2-related syndromic intellectual disability
IQSEC2-related syndromic intellectual disability

Kod ORPHA

397933

Kod OMIM

-

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