

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 małymłowiem, 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