

Opis choroby *

Definicja

A X-linked, clinical subtype of L1 syndrome, characterized by mild to moderate intellectual disability, delayed development of speech, hypotonia progressing to spasticity or spastic paraplegia, adducted thumbs, and mild to moderate distension of the cerebral ventricles.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Intellectual disability-aphasia-shuffling gait-
adducted thumbs syndrome

Zespół niepełnosprawność intelektualna - afazja
- powłóczysty chód - przywiedzione kciuki

Kod ORPHA

2466

Kod OMIM

303350

Kod ICD10

G11.4

Kod ICD11

8B44.02

*Źródło

orphanet