

Zespół ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej, hipotonii, zeza, grubych rysów twarzy i stóp płasko-koślawych

Kod Orpha: 436141 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by profound intellectual disability, hypotonia, coarse facial features, strabismus and impaired visual fixation, hypermobility of interphalangeal joints, contractures in the elbow joints, and pes planovalgus. Seizures and episodes of aggressive behavior during sleep have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
436141

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