

Zespół niepełnosprawność intelektualna-obturacyjny bezdech senny-łagodna dysmorfia spowodowany mutacjami AHDC1

Kod Orpha: 412069 Kod OMIM: 615829

Opis choroby *

Definicja

*Zespół niepełnosprawność intelektualna-obturacyjny bezdech senny-łagodna dysmorfia spowodowany mutacjami AHDC1 jest rzadkim zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje się hipotonią, opóźnieniem rozwoju, brakiem lub znacznie opóźnionym rozwojem mowy, niepełnosprawnością intelektualną, obturacyjnym bezdechem sennym, łagodnymi dysmorficznymi rysami twarzy i zaburzeniami zachowania. Opisywano również występowanie padaczki, ataksji i oczopląsu.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Xia-Gibbs syndrome
Zespół Xia i Gibbsa

Kod ORPHA

412069

Kod OMIM

615829

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