

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych Xia-Gibbs syndrome	Zespół Xia i Gibbsa

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
412069	615829	Q87.8

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet