

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, multiple congenital anomalies syndrome defined by global developmental delay and severe intellectual disability, epilepsy, hypoplasia/aplasia of the nails of the thumb and great toe, and facial dysmorphism.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Severe intellectual disability-aplasia/hypoplasia of thumb and hallux syndrome

TMBTS

Zespół ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej i aplazji/hipoplazji kciuka i palucha

TMBTS

Kod ORPHA

420561

Kod OMIM

611816

Kod ICD10

Q87.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet