

# Zespół niepełnosprawności intelektualnej-wad serca-niskiego wzrostu-niestabilności stawów

## Kod Orpha: 508498 Kod OMIM: 615583

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by intrauterine and postnatal growth restriction, global developmental delay, intellectual disability, and dysmorphic facial features (such as broad nasal root, anteverted nares, long philtrum, low-set and posteriorly rotated ears, and short neck). Additional reported manifestations are microcephaly, short stature, vertebral abnormalities, joint laxity, ocular, cardiac, and renal defects, and minor limb anomalies. Brain imaging may show hypoplastic corpus callosum, delayed myelination, and cerebral atrophy.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA  
508498

Kod OMIM  
615583

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](http://www.orphanet.pl)