

Zespół niepełnosprawności intelektualnej, dysmorfii twarzy i refluksu żołądkowo- przełykowego związany z STAG1

Kod Orpha: 502434 Kod OMIM: 617635

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by global developmental delay, variable degrees of intellectual disability, and facial dysmorphism (including high nasal bridge, deep-set eyes, and wide mouth), often associated with feeding difficulties and/or gastroesophageal reflux. Additional reported manifestations are seizures, hypotonia, autistic features, and joint laxity. Brain imaging may show non-specific features (such as cerebral atrophy).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Kod ORPHA
502434

Kod OMIM
617635

Kod ICD10
Q87.0

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