

Zespół niepełnosprawności intelektualnej sprzężony z chromosomem X, związany z CLCN4

Kod Orpha: 485350 Kod OMIM: 300114

Opis choroby *

Definicja

A rare X-linked syndromic intellectual disability characterized by intellectual disability of variable degree, behavioral anomalies (including autism, mood disorders, obsessive-compulsive behavior, and hetero- and auto-aggression), and epilepsy. Progressive neurological symptoms like movement disorders and spasticity, as well as subtle dysmorphic features have also been reported. Heterozygous females may be as severely affected as males.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Raynaud-Claes syndrome

Raynaud-Claes syndrome

Kod ORPHA

485350

Kod OMIM

300114

Kod ICD10

F78.1

Kod ICD11

LD90

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl