

# Dysmorfia twarzy-niski wzrost-atrezja nozdrzy-niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X występująca u kobiet

## Kod Orpha: 480880 Kod OMIM: 300968

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by global developmental delay, intellectual disability, and dysmorphic facial features (such as facial asymmetry, prominent forehead, short palpebral fissures, low nasal bridge, smooth and long philtrum, thin upper lip, and low-set, posteriorly rotated, dysplastic ears), exclusively affecting females. Additional reported manifestations include short stature, choanal atresia, scoliosis, congenital ocular, dental, cardiac, and urogenital anomalies, as well as hypotonia, seizures, and structural brain abnormalities, among others.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

X-linked facial dysmorphism-short stature-choanal atresia-intellectual disability syndrome limited to females  
X-linked facial dysmorphism-short stature-choanal atresia-intellectual disability syndrome limited to females

Kod ORPHA  
480880

Kod OMIM  
300968

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)