

# Opóźnienie rozwoju - osteopenia - defekt ektodermalny

**Kod Orpha: 73223 Kod OMIM:**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare genetic disease characterized by global developmental delay with language and cognition deficiencies, behavioral problems, osteopenia, joint laxity, skin defects consisting of hyperkeratosis and sweat gland and melanocyte abnormalities with hypopigmented areas, and abnormal hair structure. Mild facial dysmorphism (prominent forehead, thick eyebrows, epicanthal folds, broad nasal bridge, long philtrum, and micrognathia), abnormalities of the teeth, and skeletal and cardiac anomalies have also been described.

### Dane

### Klasyfikacja

Zespół wad  
wrodzonych

Kod ORPHA  
73223

Kod OMIM  
-

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)