

Zespół opóźnionego wzrastania, niepełnosprawności intelektualnej oraz hepatopatii

Kod Orpha: 541423 Kod OMIM: 617093

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, syndromic intellectual disability disease characterized by severe intrauterine and post-natal growth delay, moderate to severe intellectual disability, and neonatal-onset hepatopathy with fibrosis, steatosis, and/or cholestasis, occasionally leading to liver failure. Additional variable manifestations include muscular hypotonia, zinc deficiency, recurrent infections, diabetes mellitus, joint contractures, skin and joint laxity, hypervitaminosis D, and sensorineural hearing loss.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

541423

Kod OMIM

617093

Kod ICD10

K76.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl