

# 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](http://www.orphanet.pl)