

Opis choroby *

Definicja

A rare developmental defect during embryogenesis characterized by intellectual deficit, ataxia, postnatal microcephaly, and hyperkinesia.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych X-linked Angelman-like syndrome

Synonimy

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - dysmorfia czaszkowo-twarzowa - padaczka - oftalmoplegia - atrofia mózdzku

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ południowo afrykański

Zespół podobny do zespołu Angelmana sprzężony z chromosomem X

Kod ORPHA

85278

Kod OMIM

300243

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

8A03.1Y

*Źródło

orphanet