

# Syndromiczna niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X z powodu mutacji JARID1C

**Kod Orpha: 85279 Kod OMIM: 300534**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by mild to severe intellectual deficit associated with variable clinical manifestations including spasticity, cryptorchidism, maxillary hypoplasia, alopecia areata, epilepsy, short stature, impaired speech, and behavioral problems.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Syndromiczna niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X związana z mutacjami z genie KDM5C

#### Kod ORPHA

85279

#### Kod OMIM

300534

#### Kod ICD10

Q87.8

#### Kod ICD11

LD90

---

[\\*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)