

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	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