

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