

## **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 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