

Opis choroby *

Definicja

A rare X-linked syndromic intellectual disability characterized by mild to profound intellectual disability, microcephaly, growth delay, and hypogenitalism. Obesity, early-onset diabetes and epilepsy are more variably present.

Dane

Klasyfikacja

Synonimy

Zespół wad wrodzonych X-linked intellectual disability-epileptic seizures-hypogenitalism-microcephaly-obesity syndrome
Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - napady padaczkowe - niedorozwój narządów płciowych - małowłowie - otyłość

Kod ORPHA

85282

Kod OMIM

300148

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD29

*Źródło

orphanet