

# Niepełnosprawność intelektualna typu Shashi sprzężona z chromosomem X

## Kod Orpha: 85286 Kod OMIM: 300238

### Opis choroby \*

#### Definicja

X-linked intellectual disability, Shashi type is characterised by moderate intellectual deficit, obesity, macroorchidism and a characteristic facies (large ears, a prominent lower lip and puffy eyelids). It has been described in nine boys from two families. Transmission is X-linked and the causative gene has been localised to the q21.3-q27 region of the X chromosome.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Syndromic X-linked intellectual disability type 11  
Syndromiczna niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X typu 11

#### Kod ORPHA

85286

#### Kod OMIM

300238

#### 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)