

# Niepełnosprawność intelektualna typu Stocco Dos Santos sprzężona z chromosomem X

## Kod Orpha: 85288 Kod OMIM: 300434

### Opis choroby \*

#### Definicja

X-linked intellectual disability, Stocco Dos Santos type is characterised by severe intellectual deficit with hyperactivity, language delay, congenital hip luxation, short stature, kyphosis and recurrent respiratory infections. Aggressive behaviour and frequent epileptic seizures may also be present. The syndrome has been described in four boys from the same family. Transmission is X-linked and is caused by mutations in the *KIAA1202* gene, localised to the Xp11.2 region.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA  
85288

Kod OMIM  
300434

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)