

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