

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - hipogammaglobulinemia - postępujące pogorszenie stanu neurologicznego

Kod Orpha: 85317 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by moderate intellectual disability, dysmorphic facial features (such as prominent glabella, synophrys, and prognathism), generalized hirsutism, bilateral single palmar creases, and seizures. Additional reported manifestations include slowly progressive neurological deterioration with muscular weakness and impaired gait and balance, as well as hypogammaglobulinemia with specific absence of plasma and/or secretory IgA, among others. Brain imaging may show mild cerebellar atrophy and thin corpus callosum.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
85317

Kod OMIM
-

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