

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X- padaczka - postępujące przykurcze stawów - dysmorfizm

Kod Orpha: 85319 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

X-linked intellectual disability-epilepsy-progressive joint contractures-dysmorphism syndrome is characterised by intellectual deficit, epilepsy, facial dysmorphism and progressive joint contractures. It has been described in two boys. Hypotonia and feeding problems at birth were also reported. The mode of transmission is X-linked.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
85319

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