

Niepełnosprawność intelektualna typu Stevenson sprzężona z chromosomem X

Kod Orpha: 85325 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

X-linked intellectual disability, Stevenson type is characterised by intellectual deficit, hypotonia, absent deep tendon reflexes, tapered fingers and excessive fingerprint arches, *genu valgum*, a characteristic face and small teeth. It has been described in four males from two generations of one family. The causative gene appears to be located in the q13 region of the X chromosome.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
85325

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11
LD90

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl