

Niepełnosprawność intelektualna typu Stolla sprzężona z chromosomem X

Kod Orpha: 85326 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

X-linked intellectual disability, Stoll type is characterised by intellectual deficit, short stature and characteristic facies (hypertelorism, prominent forehead, frontal bossing, a broad nasal tip and anteverted nares). It has been described in four males from three generations of the same family. Two females from this family also displayed intellectual deficit and the characteristic facies. Transmission is X-linked.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Kod ORPHA
85326

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