

Opis choroby *

Definicja

X-linked intellectual disability-retinitis pigmentosa syndrome is characterized by moderate intellectual deficit and severe, early-onset retinitis pigmentosa. It has been described in five males spanning three generations of one family. Some patients also had microcephaly. It is transmitted as an X-linked recessive trait.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Aldred syndrome

Zespół Aldreda

Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki i niepełnosprawność intelektualna z powodu del(X)(p11.3)

Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki i niepełnosprawność intelektualna z powodu mikrodelecji Xp11.3

Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki i niepełnosprawność intelektualna z powodu monosomii Xp11.3

Retinitis pigmentosa and intellectual disability due to Xp11.3 microdeletion

Retinitis pigmentosa and intellectual disability due to del(X)(p11.3)

Retinitis pigmentosa and intellectual disability due to monosomy Xp11.3

Kod ORPHA

85332

Kod OMIM

300578

Kod ICD10

H35.5

Kod ICD11

LD90

[*Źródło](#)

orphonet