

## 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