

Zespół niepełnosprawności intelektualnej-drgawek-nieprawidłowego chodu-dysmorfii twarzy

Kod Orpha: 513456 Kod OMIM: 617616

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by global developmental delay, intellectual disability, seizures, abnormal gait, and craniofacial dysmorphism (including coarse features, depressed nasal bridge, anteverted nares, broad nasal tip, prominent maxilla and upper lip, wide mouth, abnormal gingiva, and widely spaced teeth). Additional reported manifestations are ocular anomalies, cardiac defects, gastrointestinal problems, and autistic features. Brain imaging may show thin corpus callosum, white matter abnormalities, or dilated ventricles.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Skraban-Deardorff syndrome
zespół Skraban i Deardorffa

Kod ORPHA

513456

Kod OMIM

617616

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

-

[*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