

Głęboka niepełnosprawność intelektualna - padaczka - anomalie odbytu - hipoplazja paliczków dystalnych

Kod Orpha: 94066 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Severe intellectual disability-epilepsy-anal anomalies-distal phalangeal hypoplasia is characterised by severe intellectual deficit, epilepsy, hypoplasia of the terminal phalanges, and an anteriorly displaced anus. It has been described in two sisters born to consanguineous parents. The syndrome is transmitted as an autosomal recessive trait and appears to be caused by anomalies in to chromosome regions, one localised to chromosome 1 and the other to chromosome 14.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Kod ORPHA
94066

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q87.8

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