

Opis choroby *

Definicja

A rare multisystem disorder characterized by neonatal/childhood hypotonia, mild to moderate developmental delay or intellectual disability, epilepsy, dysmorphic facial features, hypermetropia, congenital heart anomalies, congenital renal/urologic anomalies, musculoskeletal problems, and a friendly/amiable disposition.

Dane

Klasyfikacja **Synonimy**

Zespół wad wrodzonych KdVS
 KdVS

Kod ORPHA

96169

Kod OMIM

610443

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet