

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Hedera

Kod Orpha: 93952 Kod OMIM: 300423

Opis choroby *

Definicja

X-linked intellectual disability, Hedera type is a rare X-linked intellectual disability syndrome characterized by an onset in infancy of delayed motor and speech milestones, generalized tonic-clonic seizures and drop attacks, and mild to moderate intellectual disability. Additional, less common manifestations include scoliosis, ataxia (resulting in progressive gait disturbance), and bilateral pes planovalgus. Physical appearance is normal with no dysmorphic features reported.

Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
MRXSH
MRXSH

Kod ORPHA
93952

Kod OMIM
300423

Kod ICD10
-

Kod ICD11
LD90

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl