

Zespół dysmorficzny z otyłością, niepełnosprawnością intelektualną i problemami behawioralnymi związany z PHIP

Kod Orpha: 589905 Kod OMIM: 617991

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by variable developmental delay and intellectual disability, overweight or obesity, behavioral abnormalities (including hyperactivity, aggressive behavior, anxiety, mood disorder, or autistic features), and facial dysmorphism (such as high forehead, full eyebrows and/or synophrys, upturned nose, and fleshy ears, among others). Additional reported manifestations are hypotonia, ocular anomalies, anomalies of the fingers and toes, joint hypermobility, or abnormal pigmentation. Brain imaging may show mild nonspecific abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Chung-Jansen syndrome

Zespół Chung i Jansen

DIDOD

Kod ORPHA

589905

Kod OMIM

617991

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