

Niepełnosprawność intelektualna, zaburzenie ze spektrum autyzmu oraz opóźnienie rozwoju związane z GRIN2B

Kod Orpha: 589547 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic syndromic intellectual disability characterized by infantile or childhood onset of mild to profound developmental delay and intellectual disability in all affected individuals, as well as variable occurrence of epilepsy, autism spectrum disorder / behavioral issues, microcephaly, muscle tone abnormalities such as hypotonia and spasticity, dystonic, dyskinetic, or choreiform movement disorder, and cortical visual impairment. Brain MRI may reveal abnormal cortical development, hypoplastic corpus callosum, enlarged/dysplastic basal ganglia, and hippocampal dysplasia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Związane z GRIN2B opóźnienie rozwoju, niepełnosprawność intelektualna i zaburzenia ze spektrum autyzmu

Kod ORPHA

589547

Kod OMIM

613970

Kod ICD10

G93.4

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