

Zespół związany z SATB2

Kod Orpha: 576278 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by moderate to severe developmental delay/intellectual disability with absent or limited speech development, various behavioral problems (including autistic features, hyperactivity, or aggressiveness), and craniofacial anomalies such as long face, high and prominent forehead, bulbous nose with low-hanging columella, thin vermilion of the upper lip, palatal (cleft palate, high-arched palate, and bifid uvula) and dental (abnormal upper incisors) abnormalities, and micrognathia. Hypotonia and feeding difficulties are frequent. Other supportive findings may include skeletal anomalies with low bone density and abnormal brain imaging.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

SAS
SAS

Kod ORPHA

576278

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