

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Najma

Kod Orpha: 163937 Kod OMIM: 300749

Opis choroby *

Definicja

Najm type X-linked intellectual deficit is a rare cerebellar dysgenesis syndrome characterized by variable clinical manifestations ranging from mild intellectual deficit with or without congenital nystagmus, to severe cognitive impairment associated with cerebellar and pontine hypoplasia/atrophy and abnormalities of cortical development.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

MICPCH

MICPCH

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - małowłowie - hipoplazja mostu i mózdzku

X-linked intellectual disability-microcephaly-pontocerebellar hypoplasia syndrome

Kod ORPHA

163937

Kod OMIM

300749

Kod ICD10

Q04.3

Kod ICD11

LD90.Y

*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