

## 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 - małogłowie - 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