

Opis choroby *

Definicja

X-linked intellectual deficit, Cilliers type is characterized by mild intellectual deficit associated with short stature, hypergonadotropic hypogonadism, microcephaly and mild facial dysmorphism (deep-set eyes, prominent supraorbital ridges, a high nasal bridge and large ears).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

X-linked intellectual disability-microcephaly-testicular failure syndrome

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - małowłowie - niewydolność jąder

Kod ORPHA

163971

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD90

*Źródło

orphanet