

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - zespół czaszkowo-twarzowo-szkieletowy

Kod Orpha: 163979 Kod OMIM: 300712

Opis choroby *

Definicja

*Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - zespół czaszkowo-twarzowo-szkieletowy jest rzadkim, dziedzicznym zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje się nieprawidłowościami w obrębie twarzoczaszki i szkieletu w połączeniu z łagodną niepełnosprawnością intelektualną u dziewczynek i wczesną śmiertelnością postnatalną u chłopców. Oprócz łagodnych zaburzeń poznawczych u dziewczynek występuje małowzrost, niski wzrost, objawy szkieletowe i dodatkowy zakręt kory mózgowej płata skroniowego. U płci męskiej opisywano występowanie wewnątrzmacicznego zaburzenia wzrastania oraz wady serca i układu moczowo-płciowego.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
163979

Kod OMIM
300712

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11
LD90

[*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