

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