

Zespół Allana, Herndona i Dudley'a

Kod Orpha: 59 Kod OMIM: 300523

Opis choroby *

Definicja

An X-linked intellectual disability syndrome with neuromuscular involvement characterized by infantile hypotonia, muscular hypoplasia, spastic paraparesis with dystonic/athetoid movements, and severe cognitive deficiency.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

AHDS

AHDS

Niedobór MCT8

Niedobór transportera jednowęglanów 8

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - hipotonia

MCT8 deficiency

Monocarboxylate transporter 8 deficiency

X-linked intellectual disability-hypotonia syndrome

Kod ORPHA

59

Kod OMIM

300523

Kod ICD10

G31.8

Kod ICD11

5A00.0Y

[*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