

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