

Zespół łysienie, przykurcze, karłowatość i niepełnosprawność intelektualna

Kod Orpha: 1005 Kod OMIM: 203550

Opis choroby *

Definicja

A form of ectodermal dysplasia syndrome characterized by a short stature of prenatal onset, alopecia, ichthyosis, photophobia, ectrodactyly, seizures, scoliosis, multiple contractures, fusions of various bones (particularly elbows, carpals, metacarpals, and spine), intellectual disability, and facial dysmorphism (microdolichocephaly, madarosis, large ears and long nose). ACD syndrome overlaps with ichthyosis follicularis-alopecia-photophobia syndrome.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

ACD-intellectual disability syndrome

Kod ORPHA

1005

Kod OMIM

203550

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl