

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem - hipoplazja mózdzku

Kod Orpha: 137831 Kod OMIM: 300486

Opis choroby *

Definicja

X-linked intellectual deficit-cerebellar hypoplasia, also known as OPHN1 syndrome, is a rare syndromic form of cerebellar dysgenesis characterized by moderate to severe intellectual deficit and cerebellar abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

OPHN1 syndrome
Zespół oligofreniny-1
Zespół OPHN1
Oligophrenin-1 syndrome

Kod ORPHA

137831

Kod OMIM

300486

Kod ICD10

Q04.3

Kod ICD11

LD90

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.