

# Ślepotą korową - niepełnosprawność intelektualna - polidaktylia

## Kod Orpha: 1389 Kod OMIM: 218010

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic, multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by congenital, total, cortical blindness, intellectual disability, postaxial polydactyly of the hands and feet, pre- and postnatal growth delay, psychomotor developmental retardation, and mild facial dysmorphism (incl. prominent forehead, short nose, long philtrum, high-arched palate, and microretrognathia). Recurrent respiratory and intestinal infections, as well as moderate hypertonia and hyperreflexia, are also associated. There have been no further descriptions in the literature since 1985.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA  
1389

Kod OMIM  
218010

Kod ICD10  
Q87.8

Kod ICD11  
-

---

#### [\\*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](http://www.orphanet.pl)