

Zespół Grubbena, de Cocka i Borghgraefa

Kod Orpha: 2101 Kod OMIM: 233810

Opis choroby *

Definicja

Grubben-de Cock-Borghgraef syndrome is a rare intellectual disability syndrome characterized by pre- and postnatal growth deficiency, generalized muscular hypotonia, developmental delay (particularly of speech and language), hypotrophy of distal extremities, small and puffy hands and feet, eczematous skin and dental anomalies (i.e. small, widely-spaced teeth). Partial agenesis of the corpus callosum and a selective immunoglobulin IgG2 subclass deficiency have also been reported in some patients.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Developmental delay-hypotonia-extremities hypertrophy syndrome
Opóźnienie rozwoju - hipotonia - hipertrofia kończyn

Kod ORPHA

2101

Kod OMIM

233810

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