

Paraplegia - niepełnosprawność intelektualna - hiperkeratoza

Kod Orpha: 2824 Kod OMIM: 309560

Opis choroby *

Definicja

A rare X-linked syndromic intellectual disability characterized by intellectual impairment of variable severity, progressive lower limb spasticity, and diffuse palmoplantar hyperkeratosis. Additional manifestations include pes cavus, extensor plantar responses, hand tremor, and mild dysmorphic facial features.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Fitzsimmons-McLachlan-Gilbert syndrome
Zespół Fitzsimmonsa, McLachlan i Gilberta

Kod ORPHA

2824

Kod OMIM

309560

Kod ICD10

G82.1

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.