

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mikrodelecji Xp21 jest rzadką aberracją chromosomową, która charakteryzuje się złożonym niedoborem kinazy glicerolowej, wrodzoną hipoplazją nadnerczy, niepełnosprawnością intelektualną i/lub dystrofią mięśniową Duchenne'a, zwykle dotyczącą mężczyzn. Objawy kliniczne zależą od wielkości delecji oraz liczby i typu genów znajdujących się w obszarze delecji.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Complex GKD

Del(X)(p21)

Niedobór kinazy glicerolu - zespół przyległego genu

Zespół mikrodelecji Xp21

Complex glycerol kinase deficiency

Del(X)(p21)

Xp21 contiguous gene deletion syndrome

Xp21 microdeletion syndrome

Kod ORPHA

261476

Kod OMIM

300679

Kod ICD10

Q99.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet