

## 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