

Zespół RIN2

Kod Orpha: 217335 Kod OMIM: 613075

Opis choroby *

Definicja

RIN2 syndrome, formerly known as macrocephaly, alopecia, cutis laxa and scoliosis (MACS) syndrome, is a very rare inherited connective tissue disorder characterized by macrocephaly, sparse scalp hair, soft-redundant and hyperextensible skin, joint hypermobility, and scoliosis. Patients have progressive facial coarsening with downslanted palpebral fissures, upper eyelid fullness/infraorbital folds, thick/everted vermillion, gingival overgrowth and abnormal position of the teeth. Rarer manifestations such as abnormal high-pitched voice, bronchiectasis, hypergonadotropic hypergonadism and brachydactyly (see this term) have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

MACS syndrome
Niedobór RIN2
Zespół MACS
Zespół makrocefalii, łysienia, luźnej skóry i skoliozy
Macrocephaly-alopecia-cutis laxa-scoliosis syndrome
RIN2 deficiency
Tall forehead-sparse hair-skin hyperextensibility-scoliosis syndrome

Kod ORPHA

217335

Kod OMIM

613075

Kod ICD10

Q82.8

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