

Zespół Alporta związany z chromosomem X-rozlana mięśniakowatość macicy

Kod Orpha: 1018 Kod OMIM: 308940

Opis choroby *

Definicja

A rare renal disease characterized by the association of X-linked Alport syndrome (glomerular nephropathy, sensorineural deafness and ocular anomalies) and benign proliferation of visceral smooth muscle cells along the gastrointestinal, respiratory, and female genital tracts and clinically manifests with dysphagia, dyspnea, cough, stridor, postprandial vomiting, retrosternal or epigastric pain, recurrent pneumonia, and clitoral hypertrophy in females.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Xq22.3 microdeletion syndrome
Zespół mikrodelecji Xq22.3

Kod ORPHA

1018

Kod OMIM

308940

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD2H.Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.