

# Atypowy zespół hipotonia - cystynuria

## Kod Orpha: 238523 Kod OMIM: 606407

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Atypowy zespół hipotonia - cystynuria jest jedną z postaci zespołu hipotonii i cystynurii typu 1; charakteryzuje się lekką do umiarkowanej niepełnosprawnością intelektualną, z towarzyszącym klasycznym fenotypem zespołu hipotonii i cystynurii (cystynuria typu 1, uogólniona hipotonia, zaburzenia odżywiania, zahamowanie wzrastania i subtelna dysmorfia twarzy).

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Atypical HCS

Atypowy HCS

#### Kod ORPHA

238523

#### Kod OMIM

606407

#### Kod ICD10

E72.0

#### Kod ICD11

GB90.40

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.