

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