

Zespół mikrodelecji 2p21 bez cystynurii

Kod Orpha: 369881 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mikrodelecji 2p21 bez cystynurii jest rzadką częściową monosomią autosomalną, która charakteryzuje się słabymi ruchami płodu, ciężką hipotonią w okresie niemowlęcym i trudnościami w karmieniu, które z czasem samoistnie ustępują, nieprawidłowościami układu moczowo-płciowego (spodziectwo albo hipoplastyczne wargi sromowe większe), całościowym opóźnieniem rozwoju, łagodną niepełnosprawnością intelektualną i dysmorfia twarzą (dolichocefalia, wydatne czoło, obustronne opadanie powiek, cofnięcie środkowej części twarzy, otwarte usta z namiotowatym kształtem czerwieni wargi górnej). U chorych stwierdza się podwyższone stężenie mleczanów w surowicy, ale nie występuje u nich cystynuria.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Del(2)(p21) without cystinuria
Del(2)(p21) bez cystynurii

Kod ORPHA

369881

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.5

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