

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych	Del(2)(p21) without cystinuria
	Del(2)(p21) bez cystynurii

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
369881	-	Q93.5

**Kod ICD11**

-

---

### \*Źródło

orphanet