

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Del(2)(p21) without cystinuria
	Del(2)(p21) bez cystynurii

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
369881	-	Q93.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet