

# Zaburzenie podobne do zespołu Noonan z młodzieńczą białaczką mielomonocytną

## Kod Orpha: 363972 Kod OMIM: 613563

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Zaburzenie podobne do zespołu Noonan z młodzieńczą białaczką mielomonocytną jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem licznych malformacji ze zwiększonym ryzykiem zachorowania na chorobę nowotworową. Fenotyp jest podobny do obserwowanego w zespole Noonan: występują typowe dysmorficzne rysy twarzy (wysokie czoło, hiperteloryzm, skośnie ku dołowi ustawione szpary powiekowe, opadanie powiek, nisko osadzone uszy, wydatna rynienka podnosowa i krótka szyja z lub bez płetwistości szyi), wady klatki piersiowej, wrodzone wady serca i niski wzrost, którym bardzo często towarzyszy młodzieńcza białaczka mielomonocytna. Może również towarzyszyć opóźnienie rozwoju, anomalie ektodermalne, wiotkość stawów i hipotonia.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

CBL syndrome  
CBL syndrome  
Zaburzenie podobne do zespołu Noonan z JMML  
Noonan syndrome-like disorder with JMML

#### Kod ORPHA

363972

#### Kod OMIM

613563

#### Kod ICD10

C93.3

#### 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](http://www.orphanet.pl)