

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.inf
brsup

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