

Autosomalny recesywny zespół luźnej skóry typu 2B

Kod Orpha: 357064 Kod OMIM: 612940

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalny recesywny zespół luźnej skóry typu 2B jest rzadką, dziedziczną wadą rozwojową z zajęciem tkanki łącznej, która charakteryzuje się luźną skórą o zróżnicowanym stopniu nasilenia, zahamowaniem wzrastania wewnątrzmacicznego, wrodzonym zwichnięciem stawów biodrowych i nadmierną ruchomością stawów, pomarszczoną skórą, szczególnie grzbietu dłoni i stóp oraz progeroidalnymi rysami twarzy. Często występuje obniżone napięcie mięśniowej, opóźnienie rozwoju i niepełnosprawność intelektualna. Ponadto opisywano występowanie zaćmy, zmętnienia rogówki, kostki szwów czaszki (ang. wormian bones), lipodystrofię i osteopenię.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ARCL2, progeroid type
ARCL2, typ progeroidalny
ARCL2B
Autosomalna recesywna luźna skóra typu 2,
typ progeroidalny
ARCL2B
Autosomal recessive cutis laxa type 2,
progeroid type

Kod ORPHA

357064

Kod OMIM

612940

Kod ICD10

Q82.8

Kod ICD11

LD28.2

[*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