

## 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