

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 zwicnięciem 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