

Zaburzenie ze spektrum autyzmu z powodu niedoboru AUTS2

Kod Orpha: 352490 Kod OMIM: 615834

Opis choroby *

Definicja

*Zaburzenie ze spektrum autyzmu z powodu niedoboru AUTS2 jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje się całościowym opóźnieniem rozwoju i niepełnosprawnością intelektualną od stopnia granicznego (borderline) do znacznego, zaburzeniami ze spektrum autyzmu z obsesyjnymi zachowaniami, stereotypiami, nadpobudliwością, ale często przyjazną i uprzejmą osobowością, trudnościami w odżywianiu, niskim wzrostem, obniżeniem napięcia mięśniowego, małą głowiem, charakterystycznymi cechami dysmorfii (hiperteloryzm, łukowate brwi, opadanie powiek, zapadnięty i/lub szeroki grzbiet nosa, szeroki/wydatny czubek nosa, krótka i/lub uniesiona rynienka wargowa, wąskie usta, i mikrognacja) oraz nieprawidłowościami układu kostnego (kyfoza i/lub skolioza, artrogrypoza, smukła sylwetka oraz kończyny). Mogą ponadto występować przepukliny, wrodzone wady serca, wnetrostwo oraz drgawki.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ASD due to AUTS2 deficiency
ASD z powodu niedoboru AUTS2
Zespół AUTS2
AUTS2 syndrome

Kod ORPHA

352490

Kod OMIM

615834

Kod ICD10

F84.1

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