

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