Zespół miopatii miotubularnej sprzężonej z chromosomem X i nieprawidłowych narządów płciowych
Kod Orpha: 456328 Kod OMIM: 300219

Opis choroby *

Definicja
*Zespół miopatii miotubularnej sprzężonej z chromosomem X i nieprawidłowych narządów płciowych jest rzadką aberracją chromosomową, w której delecji ulega fragment długiego ramienia chromosomu X. Charakteryzuje się kombinacją objawów klinicznych miopatii miotubularnej sprzężonej z chromosomem X i zaburzeniem rozwoju płciowego przy kariotypie 46,XY. U pacjentów występuje ciężka postać wrodzonej miopatii oraz obecne są nieprawidłowe męskie narządy płciowe.
Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
Xq28 contiguous gene deletion syndrome
Zespół delecji przyległego genu Xq28

Kod ORPHA
456328

Kod OMIM
300219

Kod ICD10
Q99.8

Kod ICD11
-

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl