

# 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** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)