

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