

Zespół wrodzonych, licznych plam typu café-au-lait i zwiększonej wymiany chromatyd siostrzanych

Kod Orpha: 508512 Kod OMIM: 618097

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic disease characterized by the presence of multiple café-au-lait macules and elevated rates of sister chromatid exchange demonstrated on cytogenetic testing. Pre- and postnatal growth deficiency with short stature, microcephaly, mild developmental delay, cardiomyopathy, and symptomatic gastro-esophageal reflux have also been described, while malar rash is typically absent.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

508512

Kod OMIM

618097

Kod ICD10

-

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.