

Dysplazja śluzakowata zastawkowa sprzężona z chromosomem X związana z FLNA

Kod Orpha: 555877 Kod OMIM: 314400

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic cardiac malformation characterized by progressive myxomatous degeneration predominantly of the mitral valve (but not uncommonly with multivalvular involvement), presenting as valve thickening and dysfunction with variable stenosis, prolapse, and/or regurgitation, and potentially resulting in lethal heart failure. Hyperextensible skin and joint hypermobility have been reported in some patients. Hemizygous males display a more severe phenotype than heterozygous females.

Dane

Klasyfikacja

Wada morfologiczna

Synonimy

FLNA-related valvular dystrophy
Filamin A-related X-linked myxomatous valvular dysplasia
FLNA-related valvular dystrophy
Filamin A-related X-linked myxomatous valvular dysplasia

Kod ORPHA

555877

Kod OMIM

314400

Kod ICD10

Q23.8

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