

# zespół mikrodelecji Xq21

Kod Orpha: 1435 Kod OMIM: 303110

## Opis choroby \*

### Definicja

An X-linked retinal dystrophy characterized by choroideremia, causing in affected males progressive nyctalopia and eventual central blindness. Obesity, moderate intellectual disability and congenital mixed (sensorineural and conductive) deafness are also observed. Female carriers show typical retinal changes indicative of the choroideremia carrier state.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Ayazi syndrome  
Zespół Ayazi  
Del(X)(q21)  
Monosomy Xq21

#### Kod ORPHA

1435

#### Kod OMIM

303110

#### Kod ICD10

Q93.5

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.