

Opis choroby *

Definicja

2q32q33 microdeletion syndrome is a recently described syndrome characterized by a variable phenotype involving moderate to severe intellectual deficit, significant speech delay, persistent feeding difficulties, growth retardation and dysmorphic features.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Del(2)(q32) Del(2)(q32) Del(2)(q32q33) Monosomia 2q32 Monosomia 2q32q33 Monosomia 2q32-q33 Zespół mikrodelecji 2q32-q33 Del(2)(q32q33) Monosomy 2q32 Monosomy 2q32q33

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
251019	612313	Q93.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet