

Opis choroby *

Definicja

8p11.2 deletion syndrome is a contiguous gene syndrome characterized by the association of congenital spherocytosis, dysmorphic features, growth delay and hypogonadotropic hypogonadism.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Del(8)(p11.2)

Del(8)(p11.2)

Monosomia 8p11.2

Monosomy 8p11.2

Kod ORPHA

251066

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

LD44.81

*Źródło

orphanet