

Zespół mikroduplikacji 8p23.1

Kod Orpha: 251076 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

8p23.1 duplication syndrome is a rare chromosomal anomaly syndrome, resulting from the partial duplication of the short arm of chromosome 8, with a highly variable phenotype, principally characterized by mild to moderate developmental delay, intellectual disability, mild facial dysmorphism (incl. prominent forehead, arched eyebrows, broad nasal bridge, upturned nares, cleft lip and/or palate) and congenital cardiac anomalies (e.g., atrioventricular septal defect). Other reported features include macrocephaly, behavioral abnormalities (e.g., attention deficit disorder), seizures, hypotonia and ocular and digital anomalies (poly/syndactyly).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Dup(8)(p23.1p23.1)

Dup(8)(p23.1)

Trisomia 8p23.1

Trisomy 8p23.1

Kod ORPHA

251076

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q92.3

Kod ICD11

LD41.71

[*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