

## Opis choroby \*

### Definicja

The 2p21 microdeletion syndrome consists of cystinuria, neonatal seizures, hypotonia, severe growth and developmental delay, facial dysmorphism, and lactic acidemia.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

2p21 deletion syndrome

Del(2)(p21)

Monosomia 2p21

Zespół delecji 2p21

Del(2)(p21)

Monosomy 2p21

#### Kod ORPHA

163693

#### Kod OMIM

606407

#### Kod ICD10

Q93.5

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet