

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