

Opis choroby *

Definicja

14q11.2 microdeletion syndrome is a recently described syndrome characterized by developmental delay, hypotonia and facial dysmorphism.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych
Synonimy
Del(14)(q11.2)
Del(14)(q11.2)
Monosomia 14q11.2
Monosomy 14q11.2

Kod ORPHA

261120

Kod OMIM

613457

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet