

Zespół mikroduplikacji 14q11.2

Kod Orpha: 261229 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

14q11.2 microduplication syndrome is a rare chromosomal anomaly characterized by developmental delay, mild to severe intellectual disability with speech impairment and epilepsy. Additionally, it may include dysmorphic features (such as hypo- or hypertelorism, dysplastic ears, short palpebral fissures), microcephaly or macrocephaly, behavioral abnormalities, stereotyped hand movements, ataxia, hypotonia, cleft palate.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Dup(14)(q11.2)
Dup(14)(q11.2)
Trisomia 14q11.2
Trisomy 14q11.2

Kod ORPHA

261229

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q92.3

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.