

# 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.