

Opis choroby *

Definicja

Paternal 20q13.2q13.3 microdeletion syndrome is a recently described syndrome characterized by severe pre- and post-natal growth retardation, microcephaly, intractable feeding difficulties, mild psychomotor retardation, hypotonia and facial dysmorphism.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Paternal del(20)(q13.2q13.3) Monosomia ojcowska 20q13.2q13.3 Monosomia ojcowska 20q13.2-q13.3 Ojcowska del(20)(q13.2q13.3) Zespół mikrodelecji ojcowskiej 20q13.2-q13.3 Paternal monosomy 20q13.2q13.3

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
261304	-	Q93.5

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet