

Zespół mikroduplikacji dystalnej 22q11.2

Kod Orpha: 261337 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare chromosomal anomaly syndrome, resulting from the partial duplication of the long arm of chromosome 22, with a highly variable phenotype principally characterized by developmental delay, intellectual disability, behavioral anomalies, and non-specific craniofacial dysmorphism. Congenital heart malformations, visual and hearing impairment, urogenital abnormalities, and seizures have also been reported. Penetrance is incomplete. In 70% of cases, the duplication is inherited from an asymptomatic parent.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Distal dup(22)(q11.2)
Dystalna dup(22)(q11.2)
Trisomia dystalna 22q11.2
Distal trisomy 22q11.2

Kod ORPHA

261337

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q92.3

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl