

Opis choroby *

Definicja

Trisomy 20p is a chromosomal disorder resulting from duplication of all or part of the short arm of chromosome 20. It is mostly characterized by normal growth, mild to moderate intellectual disability, speech delay, poor coordination and evocative facial features.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych Dup(20p)

Synonimy

Częściowa duplikacja chromosomu 20p
Częściowa duplikacja krótkiego ramienia chromosomu 20
Częściowa trisomia chromosomu 20p
Częściowa trisomia krótkiego ramienia chromosomu 20
Dup(20p)
Duplikacja 20p
Duplication of 20p
Partial duplication of chromosome 20p
Partial duplication of the short arm of chromosome 20
Partial trisomy of chromosome 20p
Partial trisomy of the short arm of chromosome 20

Kod ORPHA

261318

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q92.2

Kod ICD11

LD41.K1

*Źródło

orphanet