

Zespół mikrodelecji 20q13.33

Kod Orpha: 261311 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare chromosomal anomaly syndrome resulting from the partial deletion of the long arm of chromosome 20 with a highly variable phenotype typically characterized by hypotonia, intellectual disability, cognitive and language deficits (including decreased or absent speech), pre and post-natal growth retardation, feeding difficulties, microcephaly, and malformed hands and feet. Neurodevelopmental disorders (including hyperactivity, social interactive problems and autism spectrum disorder), seizures and dysmorphic facial features (high forehead, hypertelorism, malformed ears, broad nasal bridge, bulbous nasal tip, thin upper lip, small chin) are frequently associated.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Del(20)(q13.33)
Del(20)(q13.33)
Monosomia 20q13.33
Monosomy 20q13.33

Kod ORPHA

261311

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl