

# Zespół mikrodelecji 21q22.11q22.12

Kod Orpha: 261323 Kod OMIM:

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, genetic, chromosomal anomaly syndrome resulting from a partial deletion of the long arm of chromosome 21 characterized by pre- and post-natal growth delay, short stature, intellectual disability, developmental delay with severe language impairment, thrombocytopenia, and craniofacial dysmorphism which may include microcephaly, downslanted palpebral fissures, low-set ears, broad nose, thin upper vermillion, and downturned corners of the mouth. Brain MRI abnormalities (such as agenesis of the corpus callosum), behavioral problems and seizures may be associated.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Del(21)(q22.11q22.12)  
Del(21)(q22.11q22.12)  
Monosomia 21q22.11q22.12  
Monosomia 21q22.11-q22.12  
Zespół mikrodelecji 21q22.11-q22.12  
Monosomy 21q22.11q22.12

#### Kod ORPHA

261323

#### 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](http://www.orphanet.pl)