

# 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 &#64257;ssures, 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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	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	Kod OMIM	Kod ICD10
261323	-	Q93.5

#### Kod ICD11

-

---

[\\*Źródło](#)

[orphanet](#)

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)