

Opis choroby *

Definicja

Xq27.3q28 duplication syndrome is a recently described syndrome characterized by short stature, hypogonadism, developmental delay and facial dysmorphism.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Dup(X)(q27.3q28)

Dup(X)(q27.3q28)

Trisomia Xq27.3q28

Trisomia Xq27.3-q28

Zespół mikroduplikacji Xq27.3-q28

Trisomy Xq27.3-q28

Trisomy Xq27.3q28

Xq27.3-q28 microduplication syndrome

Kod ORPHA

261483

Kod OMIM

300869

Kod ICD10

Q99.8

Kod ICD11

LD51

*Źródło

orphanet