

Zespół mikrodelecji 14q22q23

Kod Orpha: 264200 Kod OMIM: 609640

Opis choroby *

Definicja

14q22q23 microdeletion syndrome is a rare partial deletion of the long arm of chromosome 14 characterized by ocular anomalies (anophthalmia/microphthalmia, ptosis, hypertelorism, exophthalmos), pituitary anomalies (pituitary hypoplasia/aplasia with growth hormone deficiency and growth retardation) and hand/foot anomalies (polydactyly, short digits, pes cavus). Other clinical features may include muscular hypotonia, psychomotor development delay/intellectual disability, dysmorphic signs (facial asymmetry, microretrognathia, high-arched palate, ear anomalies), congenital genitourinary malformations, hearing impairment. Smaller 14q22 deletions may have variable expression.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	14q22-q23 microdeletion syndrome Del(14)(q22q23) Monosomia 14q22q23 Monosomia 14q22-q23 Zespół mikrodelecji 14q22-q23 Del(14)(q22q23) Monosomy 14q22-q23 Monosomy 14q22q23

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
264200	609640	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