

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

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

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

264200

Kod OMIM

609640

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