

# Zespół mikroduplikacji 22q11.2

Kod Orpha: 1727 Kod OMIM: 608363

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare chromosomal anomaly characterized by an extremely variable clinical phenotype and may include heart defects, urogenital abnormalities, velopharyngeal insufficiency with or without cleft palate, and ranging from multiple defects to mild learning difficulties with some individuals being essentially normal.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

22q11.2 microduplication syndrome  
Dup(22)(q11)  
Duplikacja 22q11.2  
Trisomia 22q11.2  
Dup(22)(q11)  
Duplication 22q11.2  
Trisomy 22q11.2

#### Kod ORPHA

1727

#### Kod OMIM

608363

#### Kod ICD10

Q92.3

#### Kod ICD11

LD41.M

---

[\\*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)