

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