

Opis choroby *

Definicja

A rare partial trisomy of the short arm of chromosome 18 manifesting with a highly variable clinical phenotype which may include variable developmental delay and intellectual disability, epilepsy, and non-specific dysmorphic features, among others.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Duplication 18p

Duplikacja 18p

Duplikacja krótkiego ramienia chromosomu 18

Trisomia krótkiego ramienia chromosomu 18

Duplication of the short arm of chromosome 18

Trisomy of the short arm of chromosome 18

Kod ORPHA

1715

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q92.2

Kod ICD11

LD41.H1

*Źródło

orphanet