

# Zespół mikroduplikacji 20q11.2

Kod Orpha: 363659 Kod OMIM:

## Opis choroby \*

### Definicja

20q11.2 microduplication syndrome is a rare chromosomal anomaly syndrome, due to partial duplication of the long arm of chromosome 20, characterized by psychomotor and developmental delay, moderate intellectual disability, metopic ridging/trigonocephaly, short hands and/or feet and distinctive facial features (epicanthus, hypoplastic supraorbital ridges, horizontal/downslanting palpebral fissures, small nose with depressed nasal bridge and anteverted nostrils, prominent cheeks, retrognathia and small, thick ears). Growth delay and cryptorchidism are often associated features.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Dup(20)(q11.2)

Dup(20)(q11.2)

#### Kod ORPHA

363659

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q93.5

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)