

Zespół mikroduplikacji dystalnej Xq28

Kod Orpha: 293939 Kod OMIM: 300815

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mikroduplikacji dystalnej Xq28 jest rzadkim, dziedzicznym zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje się upośledzeniem funkcji poznawczych, problemami behawioralnymi i psychiatrycznymi, nawracającymi infekcjami, chorobami atopowymi i charakterystycznymi cechami twarzy u mężczyzn. Kobiety nie wykazują objawów klinicznych lub choroba ma u nich przebieg łagodny, wyrażający się niewielkimi trudnościami w nauce i dysmorfia twarzy.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Distal dup(X)q(28)
Dystalna dup(X)q(28)
Trisomia dystalna Xq28
Distal trisomy Xq28
Int22h1/Int22h2 mediated-Xq28
microduplication syndrome

Kod ORPHA

293939

Kod OMIM

300815

Kod ICD10

Q99.8

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