

# 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](http://www.orphanet.pl)