

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	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