

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
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

<b>Kod ORPHA</b> 293939	<b>Kod OMIM</b> 300815	<b>Kod ICD10</b> Q99.8
----------------------------	---------------------------	---------------------------

### Kod ICD11

-

---

### \*Źródło

orphanet