

Zespół duplikacji Xp22.13p22.2

Kod Orpha: 284180 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Xp22.13p22.2 duplication syndrome is a rare syndromic intellectual disability characterized by developmental delay and intellectual disability, learning and behavioral problems, short stature, thin and sparse hair, mild dysmorphic features, tapering fingers and later onset of scoliosis, obesity and cardiovascular problems (cardiomegaly and cardiomyopathy). Females have normal intelligence.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Dup(X)(p22)
Dup(X)(p22)
Dup(X)(p22.13p22.2)
Duplikacja Xp22
Dup(X)(p22.13p22.2)
Duplication Xp22

Kod ORPHA

284180

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q99.8

Kod ICD11

LD51

[*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