

Zespół mikrodelecji 8q21.11

Kod Orpha: 284160 Kod OMIM: 614230

Opis choroby *

Definicja

8q21.11 microdeletion syndrome encompasses heterozygous overlapping microdeletions on chromosome 8q21.11 resulting in intellectual disability, facial dysmorphism comprising a round face, ptosis, short philtrum, Cupid's bow and prominent low-set ears, nasal speech and mild finger and toe anomalies.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Del(8)(q21.11)
Del(8)(q21.11)
Delecja 8q21.11
Monosomia 8q21.11
Deletion 8q21.11
Monosomy 8q21.11

Kod ORPHA

284160

Kod OMIM

614230

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

LD44.80

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl