

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mikroduplikacji 2q23.1 jest rzadką aberracją chromosomową, związaną z częściową duplikacją długiego ramienia chromosomu 2, która charakteryzuje się przede wszystkim całościowym opóźnieniem rozwoju, hipotonią, objawami ze spektrum autyzmu oraz zaburzeniami zachowania. Często występuje dysmorfia czaszkowo-twarzowa (łukowate brwi, hiperteloryzm, obustronne opadanie powiek, wydatny nos, szerokie usta, mikro/retrognacja) i przyjazna osobowość. Rzadziej opisywano niewielkie anomalie palców (klinodaktylia piątych palców i szerokie paluchy stóp).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Dup(2)(q23.1)

Dup(2)(q23.1)

Trisomia 2q23.1

Trisomy 2q23.1

Kod ORPHA

313947

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q92.3

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet