

# Zespół duplikacji Xq12-q13.3

## Kod Orpha: 314389 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

Xq12-q13.3 duplication syndrome is a rare chromosomal anomaly syndrome, resulting from the partial duplication of the long arm of chromosome X, characterized by global developmental delay, autistic behavior, microcephaly and facial dysmorphism (including down-slanting palpebral fissures, depressed nasal bridge, anteverted nares, long philtrum, down-slanting corners of the mouth). Seizures have also been reported in some patients.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Dup(X)(q12-q13.3)  
Dup(X)(q12-q13.3)

#### Kod ORPHA

314389

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q99.8

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.