

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by agenesis of the corpus callosum, borderline or mild intellectual disability, macrocephaly, and dysmorphic facial features (broad forehead, widely spaced eyes). Chiari type I malformation has also been reported in association.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych 7q36.3	7q36.3 microduplication syndrome
	Dup(7)(q36.3)
	Zespół mikroduplikacji 7q36.3
	Dup(7)(q36.3)

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
459074	-	Q04.0

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet