

Zespół Jacobsena

Kod Orpha: 2308 Kod OMIM: 147791

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic disorder caused by deletions in the long arm of chromosome 11 (*11q*) and mainly characterized by craniofacial dysmorphism, congenital heart disease, intellectual disability, Paris Trousseau bleeding disorder, structural kidney defects and immunodeficiency.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

11q terminal deletion syndrome
Del(11)(q23.3)
Del(11)(qter)
Dystalna delecja 11q
Dystalna monosomia 11q
Monosomia 11qter
Telomerowa delecja 11q
Del(11)(q23.3)
Del(11)(qter)
Distal deletion 11q
Distal monosomy 11q
Monosomy 11qter
Telomeric deletion 11q

Kod ORPHA

2308

Kod OMIM

147791

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

LD44.B0

[*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