

Zespół Gabrielelego i de Vriesa

Kod Orpha: 506358 Kod OMIM: 617557

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by variable developmental delay and intellectual disability, movement disorder or gait abnormalities, and dysmorphic craniofacial features (such as facial asymmetry, broad forehead, posteriorly rotated ears, thick lower lip, micrognathia, or cleft palate). A variety of congenital malformations have been reported in addition, including ocular, renal, cardiac, and joint anomalies, among others. Some patients show behavioral alterations (autism, hyperactivity, or anxiety).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

YY1 haploinsufficiency syndrome
Zespół haploinsuficjencji YY1

Kod ORPHA

506358

Kod OMIM

617557

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl