

# Monosomia 22q13

Kod Orpha: 48652 Kod OMIM: 606232

## Opis choroby \*

### Definicja

Monosomy 22q13.3 syndrome (deletion 22q13.3 syndrome or Phelan-McDermid syndrome) is a chromosome microdeletion syndrome characterized by neonatal hypotonia, global developmental delay, normal to accelerated growth, absent to severely delayed speech, and minor dysmorphic features.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

22q13.3 deletion  
Delecja 22q13  
Zespół Phelan i McDermid  
Phelan-McDermid syndrome

#### Kod ORPHA

48652

#### Kod OMIM

606232

#### Kod ICD10

Q93.5

#### Kod ICD11

LD44.NY

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.