

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.