

## **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 22q13.3 deletion

Delecja 22q13

Zespół Phelan i McDermid

Phelan-McDermid syndrome

Zespół mikrodelekcji 22q13.3

Zespół delecji 22q13.3

PMS

#### **Kod ORPHA**

48652

#### **Kod OMIM**

606232

#### **Kod ICD10**

Q93.5

#### **Kod ICD11**

LD44.NY

---

#### \*Źródło

orphanet