

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

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
48652	606232	Q93.5

Kod ICD11
LD44.NY

*Źródło

orphanet