

Opis choroby *

Definicja

The 8q22.1 microdeletion syndrome or Nablus mask-like facial syndrome is a rare microdeletion syndrome associated with a distinct facial appearance.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Monosomy 8q22.1

Monosomia 8q22.1

Zespół Nablus z maskowatą twarzą

Nablus mask-like facial syndrome

Kod ORPHA

178303

Kod OMIM

608156

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet