

Zespół mikroduplikacji Xq25

Kod Orpha: 521258 Kod OMIM: 300979

Opis choroby *

Definicja

A rare, X-linked, multiple congenital anomalies/dysmorphic malformation-intellectual disability syndrome characterized by developmental delay, mild to moderate intellectual disability, speech disturbance, behavioral problems (such as anxiety, hyperactivity, and aggressiveness) and mild facial dysmorphism (including facial hypotonia, thin arched eyebrows, ectropion, epicanthus, malar flatness, thick vermilion of the lips and prognathia). Additional variable manifestations include short stature, skeletal and genital anomalies, seizures, and autism spectrum disorders. Brain imaging may reveal cerebellar vermis hypoplasia, thin corpus callosum, and enlarged subarachnoid spaces.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Dup(X)(q25)

Dup(X)(q25)

Mikrotriplikacja Xq25

Xq25 microtriplication

Kod ORPHA

521258

Kod OMIM

300979

Kod ICD10

Q98.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl