

Zespół Emanuela

Kod Orpha: 96170 Kod OMIM: 609029

Opis choroby *

Definicja

A constitutional genomic disorder due to the presence of a supernumerary derivative 22 chromosome and characterized by severe intellectual disability, characteristic facial dysmorphism (micrognathia, hooded eyelids, upslanting downslanting palpebral fissures, deep set eyes, low hanging columella and long philtrum), congenital heart defects and kidney abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Der(22)t(11;22) syndrome
Zespół nadliczbowego der(22)
Zespół Der(22)t(11;22)
Supernumerary der(22) syndrome

Kod ORPHA

96170

Kod OMIM

609029

Kod ICD10

Q92.6

Kod ICD11

LD41.Q

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.