

Zespół rekombinacji chromosomu 8

Kod Orpha: 96167 Kod OMIM: 179613

Opis choroby *

Definicja

Recombinant 8 (rec(8)) syndrome, also known as San Luis Valley syndrome, is a complex chromosomal disorder that is due to a parental pericentric inversion of chromosome 8 and is characterized by major congenital heart anomalies, urogenital malformations, moderate to severe intellectual deficiency and mild craniofacial dysmorphism.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Duplication 8q/deletion 8p
Duplikacja 8q/delecja 8p
Zespół Rec(8)
Zespół Rec8
Zespół rekombinowanego chromosomu 8
Zespół San Luis Valley
Rec(8) syndrome
Rec8 syndrome
Recombinant chromosome 8 syndrome
San Luis Valley syndrome

Kod ORPHA

96167

Kod OMIM

179613

Kod ICD10

Q99.8

Kod ICD11

LD41.P

[*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