

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

Duplikacja 8q/delecja 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