

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	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