

Monosomia 22

Kod Orpha: 96123 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal anomaly syndrome, with a highly variable phenotype, typically characterized by short length, joint abnormalities (e.g. dysplasia, hyperextensibility, contractures, dislocation), congenital cardiac defects, and craniofacial dysmorphism (incl. microcephaly, a high, prominent, narrow and/or hairy forehead, epicanthus, upward-slanting and/or small palpebral fissures, broad, high or depressed nasal bridge and malformed ears). Delayed motor development and intellectual disability is observed in patients not presenting early demise.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy	
Zespół wad wrodzonych	Del(22) Del(22) Delecja 22 Deletion 22	
Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
96123	-	Q93.0

* Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

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