

# 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

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Del(22)  
Del(22)  
Delecja 22  
Deletion 22

#### Kod ORPHA

96123

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q93.0

#### Kod ICD11

-

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)