

Zespół mikrodelecji Xp22.3

Kod Orpha: 1643 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Xp22.3 microdeletion syndrome is a microdeletion syndrome resulting from a partial deletion of the chromosome X. Phenotype is highly variable (depending on length of deletion), but is mainly characterized by X linked ichthyosis, mild-moderate intellectual deficit, Kallmann syndrome, short stature, chondrodysplasia punctata and ocular albinism. Epilepsy, attention deficit-hyperactivity disorder, autism and difficulties with social communication can be associated.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Del(X)(p23)
Del(X)(p23)

Kod ORPHA

1643

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q99.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.