

# Trisomia Xq28

Kod Orpha: 1762 Kod OMIM: 300260

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare X-linked genomic disorder associated with interstitial chromosomal duplications at Xq28 encompassing the *MECP2* gene. It is characterized in males by infantile onset hypotonia, severe global developmental delay, intellectual disability, progressive spasticity, seizures, gastrointestinal symptoms and recurrent respiratory infections. In females, the phenotype is more variable.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

MECP2 duplication syndrome  
Dystalna duplikacja Xq  
Telomerowa duplikacja Xq  
X-linked intellectual disability syndrome, Lubs type

#### Kod ORPHA

1762

#### Kod OMIM

300260

#### Kod ICD10

Q99.8

#### Kod ICD11

-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)