

# Zespół mikrodelecji 2q37

Kod Orpha: 1001 Kod OMIM: 600430

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare chromosomal anomaly involving deletion of chromosome band 2q37 and characterized by a broad spectrum of clinical findings including mild-moderate developmental delay/intellectual disability, brachymetaphalangy of digits 3-5, short stature, obesity, hypotonia, specific facial dysmorphism, abnormal behavior, autism or autism spectrum disorder, joint hypermobility/dislocation, and scoliosis.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Albright hereditary osteodystrophy type 3  
Brachydaktylia-niepełnosprawność intelektualna  
Del(2)(q37)  
Delecja 2q37  
Delecja 2q37-qter  
Dziedziczna osteodystrofia Albrighta 3  
Monosomia 2q37-qter  
Zespół podobny do dziedzicznej osteodystrofii Albrighta  
Dziedziczna osteodystrofia Albrighta typu 3  
Zespół brachydaktylii i niepełnosprawności intelektualnej  
Albright hereditary osteodystrophy-like syndrome  
Brachydactyly-intellectual disability syndrome  
Del(2)(q37)  
Deletion 2q37  
Monosomy 2q37qter

#### Kod ORPHA

1001

#### Kod OMIM

600430

#### Kod ICD10

Q93.5

#### 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)