

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](#)

orpho:net