

Zespół Downa

Kod Orpha: 870 Kod OMIM: 190685

Opis choroby *

Definicja

A total autosomal trisomy that is caused by the presence of a third (partial or total) copy of chromosome 21 and that is characterized by variable intellectual disability, muscular hypotonia, and joint laxity, often associated with a characteristic facial dysmorphism and various anomalies such as cardiac, gastrointestinal, neurosensorial or endocrine defects.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Trisomy 21
Trisomia 21

Kod ORPHA

870

Kod OMIM

190685

Kod ICD10

Q90.9

Kod ICD11

LD40.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.