

# Zespół delecji 22q11.2

Kod Orpha: 567 Kod OMIM: 188400

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare chromosomal anomaly which causes a congenital malformation disorder that is typically characterized by cardiac defects, palatal anomalies, facial dysmorphism, developmental delay and immune deficiency.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

22q11DS  
22q11DS  
CATCH 22  
Mikrodelecja 22q11.2  
Monosomia 22q11  
Sekwencja DiGeorge  
Zespół CTAFS (Conotruncal anomaly face syndrome)  
Zespół DiGeorge  
Zespół podniebienne-sercowo-twarzowy  
Zespół Sedlackova  
Zespół sercowo-twarzowy Cayler  
Zespół Shprintzena  
Zespół Takao  
CATCH 22  
Cayler cardiofacial syndrome  
Conotruncal anomaly face syndrome  
DiGeorge sequence  
DiGeorge syndrome  
Microdeletion 22q11.2  
Monosomy 22q11  
Sedlackova syndrome  
Shprintzen syndrome  
Takao syndrome  
Velocardiofacial syndrome

Kod ORPHA  
567

Kod OMIM  
188400

Kod ICD10  
D82.1

Kod ICD11

LD44.N0

---

[\\*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)