

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 podniebieno-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