

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych 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, Q90

Kod ICD11
LD44.N0

*Źródło

orphanet