

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 22q11DS

Synonimy

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