

Opis choroby *

Definicja

A developmental disorder characterized by typical craniofacial features, prenatal and postnatal growth impairment, intellectual disability, severe delayed psychomotor development, seizures, and hypotonia.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych 4p- syndrome

Synonimy

Delecja telomerowa 4p

Dystalna delecja 4p

Dystalna monosomia 4p

Zespół 4p-

Distal deletion 4p

Distal monosomy 4p

Telomeric deletion 4p

Kod ORPHA

280

Kod OMIM

194190

Kod ICD10

Q93.3

Kod ICD11

LD44.41

*Źródło

orphanet