

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
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