

:: Zespół delecji 2q24

Orpha number: 1617

Synonimy: monosomia 2q24, Del (2)(q24)

Zespół mikrodelecji 2q24 jest chromosomowym zaburzeniem związanym z częściowym brakiem długiego ramienia chromosomu 2, zróżnicowanym klinicznie (w zależności od konkretnego regionu objętego delecją), a objawy mogą obejmować drgawki, małowagę, cechy dysmorfii, rozszczep podniebienia, zaburzenia oczu (rozszczep, zaćma i mikroftalmia), opóźnienie wzrastania, brak przyrostu masy, wady serca, anomalie kończyn, opóźnienie rozwoju i autyzm.

Aktualizacja: październik 2014

Tłumaczenie: marzec 2016

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.
