

# Zespół mikrodelecji 15q11.2

Kod Orpha: 261183 Kod OMIM: 615656

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół mikrodelecji 15q11.2 jest rzadką, częściową monosomią autosomu o zmiennej ekspresji fenotypowej i zmniejszonej penetracji, która jest związana ze zwiększoną podatnością na wystąpienie zaburzeń neuropsychiatrycznych lub neurorozwojowych, takich jak opóźniony rozwój psychoruchowy, opóźnienie mowy, zaburzenia ze spektrum autyzmu, nadpobudliwość ruchowa z deficytem uwagi, zaburzenia obsesyjno-kompulsyjne, padaczka lub drgawki. Mogą także towarzyszyć łagodne niespecyficzne cechy dysmorficzne (dysplastyczne uszy, szerokie czoło, hiperteloryzm), rozszczep podniebienia, zaburzenia neurologiczne (ataksja i hipotonia mięśniowa) i nieprawidłowości w badaniach neuroobrazowych.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

15q11.2 BP1-BP2 microdeletion syndrome  
Del(15)(q11.2)  
Monosomia 15q11.2  
Del(15)(q11.2)  
Monosomy 15q11.2

#### Kod ORPHA

261183

#### Kod OMIM

615656

#### Kod ICD10

Q93.5

#### Kod ICD11

-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)