

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