

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych 15q11.2 BP1-BP2 microdeletion syndrome	Del(15)(q11.2) Monosomia 15q11.2 Del(15)(q11.2) Monosomy 15q11.2

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
261183	615656	Q93.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet