

## 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 15q11.2 BP1-BP2 microdeletion syndrome

#### Synonimy

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