

Zespół mikrodelecji dystalnej 16p11.2

Kod Orpha: 261222 Kod OMIM: 613444

Opis choroby *

Definicja

Distal 16p11.2 microdeletion syndrome is a rare chromosomal anomaly syndrome resulting from the partial deletion of the short arm of chromosome 16 with a highly variable phenotype typically characterized by developmental delay, mild intellectual disability and autism spectrum disorder. Macrocephaly (apparent by 2 years of age), structural brain malformations, epilepsy, vertebral anomalies and obesity are frequently associated.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Distal del(16)(p11.2)
Dystalna del(16)(p11.2)
Monosomia dystalna 16p11.2
Distal monosomy 16p11.2

Kod ORPHA

261222

Kod OMIM

613444

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.