

Opis choroby *

Definicja

17q23.1q23.2 microdeletion syndrome is a recently described syndrome characterized by developmental delay, microcephaly, short stature, heart defects and limb abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych Del(17)(q23.1q23.2)
Del(17)(q23.1q23.2)
Monosomia 17q23.1q23.2
Monosomia 17q23.1-q23.2
Zespół mikrodelecji 17q23.1-q23.2
Monosomy 17q23.1q23.2

Synonimy

Kod ORPHA

261279

Kod OMIM

613355

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet