

# Zespół mikrodelecji 17q12

Kod Orpha: 261265 Kod OMIM: 614527

## Opis choroby \*

### Definicja

17q12 microdeletion syndrome is a rare chromosomal anomaly syndrome resulting from the partial deletion of the long arm of chromosome 17 characterized by renal cystic disease, maturity onset diabetes of the young type 5, and neurodevelopmental disorders, such as cognitive impairment, developmental delay (particularly of speech), autistic traits and autism spectrum disorder. Müllerian aplasia in females, macrocephaly, mild facial dysmorphism (high forehead, deep set eyes and chubby cheeks) and transient hypercalcaemia have also been reported.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Del(17)(q12)  
Del(17)(q12)  
Monosomia 17q12  
Monosomy 17q12

#### Kod ORPHA

261265

#### Kod OMIM

614527

#### 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](http://www.orphanet.pl)