

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mikroduplikacji 17q12 jest rzadką aberracją chromosomową ze zmienną ekspresją fenotypową i zmniejszoną penetracją, związaną z opóźnieniem rozwoju, łagodną lub ciężką niepełnosprawnością intelektualną, opóźnieniem mowy, drgawkami, małogłowiem, zaburzeniami zachowania, zaburzeniami ze spektrum autyzmu, wadami oczu lub wzroku (zez, astygmatyzm, niedowidzenie, zaćma, szczelina struktur oka (coloboma) i małowocze), niespecyficznymi cechami dysmorficznymi, hipotonią, wadami serca i nerek oraz schizofrenią.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych Dup(17)(q12)

Dup(17)(q12)

Trisomia 17q12

Trisomy 17q12

Synonimy

Kod ORPHA

261272

Kod OMIM

614526

Kod ICD10

Q92.3

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet