

## 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