

Zespół mikrodelecji dystalnej 17p13.3

Kod Orpha: 261257 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Distal 17p13.3 microdeletion syndrome is a rare partial monosomy of the short arm of chromosome 17 with a variable phenotype characterized by prenatal and postnatal growth retardation, developmental delay, mild intellectual disability, macrocephaly, mild facial dysmorphisms including prominent forehead, hypertelorism, thick upper and/or lower lip vermilion, and structural abnormalities of the brain variably including white matter abnormalities, prominent Virchow-Robin spaces, Chiari I malformation, corpus callosum hypoplasia, but no lissencephaly.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Distal del(17)(p13.3)
Dystalna del(17)(p13.3)
Monosomia dystalna 17p13.3
Distal monosomy 17p13.3

Kod ORPHA

261257

Kod OMIM

-

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