

Monosomia dystalna 12p

Kod Orpha: 280325 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare partial autosomal monosomy characterized by language development delay with childhood apraxia of speech, mild intellectual disability, behavioural abnormalities (autistic spectrum disorder, attention deficit hyperactivity disorder, anxiety) and mildly dysmorphic nonspecific features. Additional clinical features may include muscular hypotonia and joint laxity, hernias and microcephaly.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

12p13.33 microdeletion syndrome
Del(12)(p13.33)
Delecja dystalna 12p
Zespół mikrodelecji 12p13.33
Del(12)(p13.33)
Delecja telomerowa 12p
Distal monosomy 12p

Kod ORPHA

280325

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