

Zespół mikrodelecji 19q13.11

Kod Orpha: 217346 Kod OMIM: 613026

Opis choroby *

Definicja

The 19q13.11 microdeletion is characterized by several major features including pre and postnatal growth retardation, slender habitus, severe postnatal feeding difficulties, microcephaly, intellectual deficit with speech disturbance, hypospadias and ectodermal dysplasia presented by scalp aplasia, thin and sparse hair, eyebrows and eyelashes, thin and dry skin and dysplastic nails.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Del(19)(q13.11)
Del(19)(q13.11)
Monosomia 19q13.11
Monosomy 19q13.11

Kod ORPHA

217346

Kod OMIM

613026

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.