Zespół Smitha i Magenis
Kod Orpha: 819 Kod OMIM: 182290

Opis choroby *

Definicja
A rare, genetic, neurodevelopmental disorder characterized by cognitive impairment of variable severity, behavioral abnormalities, and sleep disturbance. Patients present with distinctive physical features and a wide range of malformations (e.g. cardiac, renal).
Dane

Klasyfikacja
Zespół wad wrodzonych

Synonimy
17p11.2 microdeletion syndrome
Zespół mikrodelecji 17p11.2

Kod ORPHA
819

Kod OMIM
182290

Kod ICD10
Q93.5

Kod ICD11
LD44.H1

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl