

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.