

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

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
819	182290	Q93.5

Kod ICD11
LD44.H1

*Źródło

orphanet