

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mikrodelecji dystalnej 17p13.1 to rzadka aberracja chromosomowa, która charakteryzuje się łagodnym całościowym opóźnieniem rozwoju/niepełnosprawnością intelektualną ze słabą rozwiniętą mową lub jej brakiem, cechami dysmorficznymi (długa środkowa część twarzy, retrognacja z nadmiernym wysunięciem górnego łuku zębowego, odstające uszy), małogłowiem, brakiem rozwoju, chodem na szerokiej podstawie i postawą ciała ze zgiętymi kolanami i łokciami oraz rękoma utrzymywanymi w linii środkowej.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Distal del(17)(p13.1)

Dystalna del(17)(p13.1)

Kod ORPHA

319171

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet