

# Zespół mikroduplikacji proksymalnej 16p11.2

## Kod Orpha: 370079 Kod OMIM: 614671

### Opis choroby \*

#### Definicja

Proximal 16p11.2 microduplication syndrome is a rare chromosomal anomaly syndrome resulting from a partial duplication of the short arm of chromosome 16 characterized by developmental delay and intellectual disability of a highly variable degree, autism spectrum, obsessive-compulsive, attention deficit hyperactivity disorder, speech articulation abnormalities, muscular hypotonia, tremor, hyper- or hyporeflexia, seizures, microcephaly, neuroimaging abnormalities, decreased body mass index and schizophrenia or bipolar disorder later on in life.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Proximal dup(16)(p11.2)  
Proksymalna dup(16)(p11.2)  
Proksymalna trisomia 16p11.2  
Proximal trisomy 16p11.2

#### Kod ORPHA

370079

#### Kod OMIM

614671

#### Kod ICD10

Q92.3

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)