

Zespół mikrodelecji 2p13.2

Kod Orpha: 363680 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mikrodelecji 2p13.2 jest rzadką częściową monosomią autosomu, która charakteryzuje się całościowym opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną, zaburzeniami zachowania (nadpobudliwość, deficyt uwagi i zachowania autystyczne), brachycefalią (krótkogłowie) i zmienną dysmorfia twarży. Mogą wystąpić zespolenia kręgow, łagodne przykurcze kolan i łokci oraz trudności w karmieniu w okresie niemowlęcym.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Del(2)(p13.2)
Del(2)(p13.2)

Kod ORPHA

363680

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.