

## 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 twarzą. Mogą wystąpić zespolenia kręgow, łagodne przykurcze kolan i łokci oraz trudności w karmieniu w okresie niemowlęcym.

### Dane

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych	Del(2)(p13.2) Del(2)(p13.2)

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
363680	-	Q93.5

**Kod ICD11**  
-

---

### \*Źródło

orphanet