

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

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Del(2)(p13.2) Del(2)(p13.2)

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
363680	-	Q93.5

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet