

# Zespół mikrodelecji 19p13.13

Kod Orpha: 357001 Kod OMIM: 613638

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół mikrodelecji 19p13.13 jest rzadko występującą częściową monosomią autosomu, która charakteryzuje się całościowym opóźnieniem rozwoju, umiarkowaną niepełnosprawnością intelektualną, makrocefalią (wielkogłowie), nadmiernym wzrostem, hipotonią i dysmorfia twarzą (wydatne czoło, skierowane skośnie ku dołowi szpary powiekowe). Inne, zmiennie występujące cechy obejmują ataksję, drgawki, poszerzenie komór mózgowych, nieprawidłowości narządu wzroku (zez, hipoplazja/niedorozwój nerwu wzrokowego) oraz problemy żołądkowo-jelitowe (ból brzucha, wymioty, zaparcia).

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Del(19)(p13.13)  
Del(19)(p13.13)  
Monosomia 19p13.13  
Monosomy 19p13.13

#### Kod ORPHA

357001

#### Kod OMIM

613638

#### Kod ICD10

Q93.5

#### 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)