

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 komórek 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