

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mikrodelecji 19p13.13 jest rzadko występującą częściową monosomią autosomu, która charakteryzuje się całościowym opóźnieniem rozwoju, umiarkowaną niepełnosprawnością intelektualną, makrocefalią (wielkogłowiec), 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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Del(19)(p13.13)
	Del(19)(p13.13)
	Monosomia 19p13.13
	Monosomy 19p13.13

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
357001	613638	Q93.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet