

Zespół mikrodelecji 12q15q21.1

Kod Orpha: 289513 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

12q15q21.1 microdeletion syndrome is a rare chromosomal anomaly syndrome resulting from a partial deletion of the long arm of chromosome 12, with a highly variable phenotype, typically characterized by developmental delay, learning disability, intra-uterine and postnatal growth retardation, and mild facial dysmorphism that changes with age. Nasal speech and hypothyroidism are also associated.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Del(12)(q15)(q21.1)
Del(12)(q15)(q21.1)
Delecja 12q15q21.1
Monosomia 12q15q21.1
Deletion 12q15q21.1
Monosomy 12q15q21.1

Kod ORPHA

289513

Kod OMIM

-

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