

Zespół dysmorfii twarzy, opóźnienia rozwoju i zaburzeń zachowania spowodowany mikrodelecją 10p11.21p12.31

Kod Orpha: 284169 Kod OMIM: 616708

Opis choroby *

Definicja

Facial dysmorphism-developmental delay-behavioral abnormalities syndrome due to 10p11.21p12.31 microdeletion is a rare, genetic syndromic intellectual disability characterized by developmental delay, hypotonia, speech delay, mild to moderate intellectual disability, abnormal behavior (autistic, aggressive, hyperactive) and dysmorphic facial features, including synophrys or thick eyebrows, deep set eyes, bulbous nasal tip and full cheeks. Congenital heart and brain anomalies, visual and hearing impairment are also common.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

10p12p11 microdeletion syndrome
Del(10)(p11.21p12.31)
Delecja 10p11.21p12.31
Monosomia 10p11.21p12.31
Zespół mikrodelecji 10p12p11
Del(10)(p11.21p12.31)
Deletion 10p11.21p12.31
Monosomy 10p11.21p12.31

Kod ORPHA

284169

Kod OMIM

616708

Kod ICD10

Q87.8

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