

Zespół mikrodelecji 12p12.1

Kod Orpha: 313884 Kod OMIM: 616803

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mikrodelecji 12p12.1 to rzadka aberracja chromosomowa, spowodowana częściową delecją krótkiego ramienia chromosomu 12. Charakteryzuje się niepełnosprawnością intelektualną, całościowym opóźnieniem rozwoju z wyraźnymi zaburzeniami mowy, zaburzeniami zachowania i łagodną dysmorfia twarzy (wydatne czoło, ustawione skośnie ku dołowi szpary powiekowe, zmarszczka nakątna, szeroki, zapadnięty grzbiet nosa z bulwiastym czubkiem nosa, nisko osadzone uszy z słabo ukształtowanymi obrąbkami). Inne towarzyszące objawy mogą obejmować wady kostne (kręgi motyle, skolioza), zez, niedorozwój nerwu wzrokowego i wady rozwojowe mózgu.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Del(12)(p12.1)

Del(12)(p12.1)

Monosomia 12p12.1

Monosomy 12p12.1

Kod ORPHA

313884

Kod OMIM

616803

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