

## 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 twarzą (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