

Zespół mikrodelecji 20p13

Kod Orpha: 313781 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mikrodelecji 20p13 jest rzadką aberracją chromosomową, która charakteryzuje się opóźnieniem rozwoju, łagodną lub umiarkowaną niepełnosprawnością intelektualną, padaczką i niespecyficznymi cechami dysmorfii. Ponadto opisywano wysokie podniebienia, opóźnione wyrzynanie zębów stałych, niedorozwój paznokci, klinodaktylię i skrócenie palców.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

20p subtelomeric deletion syndrome

Del(20)(p13)

Monosomia 20p13

Zespół subtelomerowej delecji 20p

Del(20)(p13)

Monosomy 20p13

Kod ORPHA

313781

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl