

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych 20p subteleromic deletion syndrome	Del(20)(p13) Monosomia 20p13 Zespół subteleromowej delecji 20p Del(20)(p13) Monosomy 20p13

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
313781	-	Q93.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet