

Opis choroby *

Definicja

Pallister-Killian syndrome (PKS) is a rare multiple congenital anomaly/intellectual deficit syndrome caused by mosaic tissue-limited tetrasomy for chromosome 12p.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych Isochromosome 12p mosaicism

Mozaikowość izochromosomu 12p

Zespół izochromosomu 12p

Zespół Pallistera i Killiana

Isochromosome 12p syndrome

Pallister-Killian syndrome

Kod ORPHA

884

Kod OMIM

601803

Kod ICD10

Q99.8

Kod ICD11

LD7Y

*Źródło

orphanet