

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

Synonimy

Isochromosome 12p mosaicism
Mozaikowatość 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