

## 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