

Zespół mikrodelecji 13q12.3

Kod Orpha: 412035 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mikrodelecji 13q12.3 jest rzadką aberracją chromosomową, która charakteryzuje się umiarkowaną niepełnosprawnością intelektualną, opóźnieniem mowy, małogłowieciem pojawiającym się po urodzeniu, wypryskiem lub atopowym zapaleniem skóry, charakterystycznymi rysami twarzy (spłaszczenie okolic kości jarzmowych, wydarty nos, niedorozwinięte skrzydełka nosa, gładka rynienka podnosowa i cienka czerwień wargi górnej) i zmniejszoną wrażliwością na ból.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Del(13)(q12.3)
Del(13)(q12.3)
Monosomia 13q12.3
Monosomy 13q12.3

Kod ORPHA

412035

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