

Opis choroby *

Definicja

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

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych
Del(13)(q12.3)
Del(13)(q12.3)
Monosomia 13q12.3
Monosomy 13q12.3

Synonimy

Kod ORPHA

412035

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet