

Zespół mikrodelecji 16p13.2

Kod Orpha: 500055 Kod OMIM: 616863

Opis choroby *

Definicja

A partial deletion of the short arm of chromosome 16 characterized by developmental delay, intellectual disability, speech delay, autism spectrum disorder, epilepsy, hypogonadism, and hypotonia. The behavioral profile includes impulsivity, compulsivity, stubbornness, manipulative behaviors, temper tantrums, and aggressive behaviors.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp etiologiczny

Synonimy

Del(16)(p13.2)

Del(16)(p13.2)

Monosomia 16p13.2

Monosomy 16p13.2

Kod ORPHA

500055

Kod OMIM

616863

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.