

Zespół Potockiego i Shaffera

Kod Orpha: 52022 Kod OMIM: 601224

Opis choroby *

Definicja

A rare partial autosomal monosomy characterized by global developmental delay, intellectual disability, multiple cartilaginous exostoses, and craniofacial anomalies (such as brachycephaly, biparietal foramina, large fontanel, craniosynostosis, ptosis, epicanthic folds, prominent nasal bridge with broad, depressed nasal tip, hypoplastic nares, short philtrum, downturned upper lip, and micrognathia). Additional reported features include behavioral abnormalities, myopia, strabismus, and sensorineural hearing loss, among others.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

11p11.2 deletion
Delecja 11p11.2
Zespół proksymalnej delecji 11p
Proximal 11p deletion syndrome

Kod ORPHA

52022

Kod OMIM

601224

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

LD44.B1

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl