

# Zespół mikrodelecji 17q11

Kod Orpha: 97685 Kod OMIM: 613675

## Opis choroby \*

### Definicja

Zespół mikrodelecji 17q11 jest rzadką ciężką postacią nerwiakowłóknikowości typu 1 (NF1; zob. to hasło), charakteryzującą się łagodną dysmorfia twarzą, opóźnionym rozwojem, niepełnosprawnością intelektualną, zwiększonym ryzykiem nowotworów oraz licznymi nerwiakowłókniakami.

### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

Del(17)(q11)

Del(17)(q11)

Monosomia 17q11

NF1 spowodowany mikrodelecją

Zespół mikrodelecji NF1

Monosomy 17q11

NF1 microdeletion syndrome

Neurofibromatosis type 1 microdeletion syndrome

#### Kod ORPHA

97685

#### Kod OMIM

613675

#### Kod ICD10

Q85.0

#### Kod ICD11

LD44.H0

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)