Zespół mikrodelecji 17q11
Kod Orpha: 97685 Kod OMIM: 613675

Opis choroby *

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

Klasyfikacja	Synonimy
Podtyp kliniczny	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	Kod OMIM	Kod ICD10
97685	613675	Q85.0

Kod ICD11
LD44.H0

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl