

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