

Opis choroby *

Definicja

Zespół mikrodelecji 17q11 jest rzadką ciężką postacią nerwiakowłóknikowatości 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