

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	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
97685

Kod OMIM
613675

Kod ICD10
Q85.0

Kod ICD11
LD44.H0

*Źródło

orphanet