

# Zespół mikrodelecji 12q14

## Kod Orpha: 94063 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

12q14 microdeletion syndrome is characterised by mild intellectual deficit, failure to thrive, short stature and osteopoikilosis. It has been described in four unrelated patients. The syndrome appears to be caused by a heterozygous deletion at chromosome region 12q14, which was detected in three of the four patients. The deleted region contains the *LEMD3* gene: mutations in this gene have already been implicated in osteopoikilosis.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Del(12)(q14)  
Del(12)(q14)  
Delecja 12q14  
Monosomia 12q14  
Osteopoikilia - niski wzrost - niepełnosprawność intelektualna  
Deletion 12q14  
Monosomy 12q14  
Osteopoikilosis-short stature-intellectual disability syndrome

#### Kod ORPHA

94063

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q93.5

#### Kod ICD11

LD2F.1Y

---

[\\*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)