

Opis choroby *

Definicja

A rare, complex chromosomal duplication/inversion in the region 15q11.2-q13.1 characterized by early central hypotonia, global developmental delay and intellectual deficit, autistic behavior, and seizures.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Duplication/inversion 15q11 idic(15) Interstycjalna tetrasomia 15q Inv dup(15) Izodcentryczny chromosom 15 Nietelomerowa tetrasomia 15q Inv dup (15) syndrome Isodicentric chromosome 15 syndrome Non-distal tetrasomy 15q Non-telomeric tetrasomy 15q idic (15) syndrome

Kod ORPHA
3306

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q99.8

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet