

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

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

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