

Zespół mikroduplikacji 17p11.2

Kod Orpha: 1713 Kod OMIM: 610883

Opis choroby *

Definicja

17p11.2 microduplication syndrome is a rare chromosomal anomaly syndrome, resulting from the partial duplication of the short arm of chromosome 17, typically characterized by hypotonia, poor feeding, failure to thrive, developmental delay (particularly cognitive and language deficits), mild-moderate intellectual deficit, and neuropsychiatric disorders (behavioral problems, anxiety, attention deficit hyperactivity disorder, autistic spectrum disorder, bipolar disorder). Structural cardiovascular anomalies (dilated aortic root, bicommissural aortic valve, atrial/ventricular and septal defects) and sleep disturbance (obstructive and central sleep apnea) are also frequently associated.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Potocki-Lupski syndrome
Trisomia 17p11.2
Zespół Potockiego i Lupskiego
Trisomy 17p11.2

Kod ORPHA

1713

Kod OMIM

610883

Kod ICD10

Q92.3

Kod ICD11

LD41.G1

[*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