

# 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](http://www.orphanet.pl)