

:: Zespół mikroduplikacji 17p11.2

Orpha number: 1713

Definicja choroby:

Zespół mikroduplikacji 17p11.2 jest rzadkim zespołem anomalii chromosomowych, wynikającym z częściowej duplikacji krótkiego ramienia chromosomu 17, charakteryzującym się zwykle hipotonią, kłopotami z karmieniem, brakiem oczekiwanego prawidłowego rozwoju, opóźnieniem rozwoju (szczególnie deficytem poznawczym i mowy), łagodnym do umiarkowanego deficytem intelektualnym oraz zaburzeniami neuropsychiatrycznymi (problemy behawioralne, lęk, zespół nadpobudliwości psychoruchowej, zaburzenia ze spektrum autyzmu, zaburzenie afektywne dwubiegunowe). Często występują także strukturalne anomalie sercowo-naczyniowe (rozszerzenie pnia aorty, dwukomorowa zastawka aortalna, wady przedsionkowo-komorowe i przegrodowe) oraz zaburzenia snu.

Data: kwiecień 2017

Tłumaczenie: lipiec 2017

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.
