

Monosomia 5p

Kod Orpha: 281 Kod OMIM: 123450

Opis choroby *

Definicja

A rare developmental defect during embryogenesis, resulting from partial or total deletion of the short arm of chromosome 5, classically characterized by a high-pitched, monotone, cat-like cry (cri du chat) present since birth, associated with varying degrees of intellectual disability, developmental delay, microcephaly, and facial dysmorphism.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Cri du chat syndrome
Delecja 5p
Zespół kociego płaczu
Deletion 5p

Kod ORPHA

281

Kod OMIM

123450

Kod ICD10

Q93.4

Kod ICD11

LD44.51

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.