

Monosomia 9p

Kod Orpha: 261112 Kod OMIM: 158170

Opis choroby *

Definicja

*Monosomia 9p jest rzadką aberracją chromosomową, która charakteryzuje się opóźnieniem rozwoju psychoruchowego, dysmorfia twarzą (trigonocefalia, niedorozwój środka twarzy, skośnie ku górze ustawione szpary powiekowe, dysplastyczne małe uszy, płaski grzbiet nosa z zadartymi nozdrzami i długą rynienką podnosową, mała żuchwa, atrezja nozdrzy tylnych, krótka szyja), występowaniem pojedynczej tętnicy pępkowej, wytrzewieniem, przepukliną pachwinową lub pępkową, nieprawidłowościami narządów płciowych (spodziectwo, wnetrostwo), hipotonią mięśniową i skoliozą.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

9p deletion syndrome
Zespół 9p
Zespół Alfiego
Zespół delecji 9p
9p- syndrome
Alfi syndrome

Kod ORPHA
261112

Kod OMIM
158170

Kod ICD10
Q93.5

Kod ICD11
LD44.91

*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