

# Monosomia 9p

Kod Orpha: 261112 Kod OMIM: 158170

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Monosomia 9p jest rzadką aberracją chromosomową, która charakteryzuje się opóźnieniem rozwoju psychoruchowego, dysmorfią twarzy (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](http://www.orphanet.pl)