

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych 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