

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
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