

Zespół mikrodelecji 10q22.3q23.3

Kod Orpha: 276413 Kod OMIM: 612242

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mikrodelecji 10q22.3q23.3 jest rzadką, częściową monosomią autosomu, która charakteryzuje się łagodną, zmienną dysmorfia twarzy, obejmującą wielkogłowie, szerokie czoło, hiperteloryzm lub hipoteloryzm, głęboko osadzone oczy, skośnie ku górze lub w dół ustawione szpary powiekowe, nisko osadzone uszy, płaski grzbiet nosa, gładką rynienkę podnosową, cienką górną wargę, rozszczep podniebienia, wady mózdzku i serca, opóźnienie rozwoju psychoruchowego i zaburzenia zachowania (zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi - ADHD, autyzm). Do innych rzadziej występujących objawów należą: wrodzona aplazja piersi, arachnodaktylia, stopy końsko-szpotawe, trudności w odżywianiu, zahamowanie rozwoju.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Del(10)(q22.3q23.3)
Del(10)(q22.3q23.3)
Delecja 10q22.3q23.3
Monosomia 10q22.3q23.3
Deletion 10q22.3q23.3
Monosomy 10q22.3q23.3

Kod ORPHA

276413

Kod OMIM

612242

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

-

[*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