

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mikrodelecji 10q22.3q23.3 jest rzadką, częściową monosomią autosomu, która charakteryzuje się łagodną, zmienną dysmorfia twarzą, 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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	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	Kod OMIM	Kod ICD10
276413	612242	Q93.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet