

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

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