

Dystalna monosomia 7q36

Kod Orpha: 1636 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Distal monosomy 7q36 is a rare chromosomal anomaly syndrome, resulting from a partial deletion of the long arm of chromosome 7, with a highly variable phenotype typically characterized by holoprosencephaly, growth restriction, developmental delay, facial dysmorphism (facial clefts, prominent forehead, hypertelorism, low-set ears, flat and broad nasal bridge, large mouth), abnormal fingers and palm or sole creases, ocular abnormalities, and other congenital malformations (incl. genital anomalies and caudal deficiency sequence). Cardiopathies have been occasionally reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Distal deletion 7q36
Dystalna delecja 7q36
Monosomia 7qter
Telomerowa delecja 7q36
Monosomy 7qter
Telomeric deletion 7q36

Kod ORPHA

1636

Kod OMIM

-

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