

# 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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Distal deletion 7q36 Dystalna delekcja 7q36 Monosomia 7qter Telomerowa delekcja 7q36 Monosomy 7qter Telomeric deletion 7q36

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1636	-	Q93.5

#### Kod ICD11

[\\* Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)