

Monosomia 18q

Kod Orpha: 1600 Kod OMIM: 601808

Opis choroby *

Definicja

*Monosomia 18q to częściowa delecja długiego ramienia chromosomu 18, która charakteryzuje się bardzo zmiennym fenotypem i najczęściej obejmuje obniżenie napięcia mięśniowego, opóźnienie rozwoju, niski wzrost, niedobór hormonu wzrostu, niedosłuch i wady ucha zewnętrznego, niepełnosprawność intelektualną, wady podniebienia, dysmorfie twarzy, wady szkieletowe (deformacje stóp, zwięzające się palce, skolioza) oraz zaburzenia nastroju.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

18q deletion syndrome
Delecja 18q
Zespół 18q
18q- syndrome
Deletion 18q

Kod ORPHA

1600

Kod OMIM

601808

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