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, dysmorfię twarzy, wady szkieletowe (deformacje stóp, zwężające się palce, skolioza) oraz zaburzenia nastroju.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	18q deletion syndrome
	Delecja 18q
	Zespół 18q
	18q- syndrome
	Deletion 18q

Kod ORPHA	**Kod OMIM**	**Kod ICD10**
1600	601808	Q93.5

Kod ICD11
-

---

*Źródło

orphanet