

Zespół mikrodelekcji 9p13

Kod Orpha: 324313 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

9p13 microdeletion syndrome is a rare chromosomal anomaly syndrome, resulting from a partial interstitial deletion of the short arm of chromosome 9, characterized by mild to moderate developmental delay, hand tremors, myoclonic jerks, attention deficit-hyperactivity disorder and a social personality. Patients also present bruxism, short stature and minor facial dysmorphic features (e.g., bilateral epicantic folds, broad, flat nasal bridge, anteverted nares, low-set ears micro/retro-gnathia).

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Del(9)(p13)
	Del(9)(p13)
	Monosomia 9p13
	Monosomy 9p13

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
324313	-	Q93.5

Kod ICD11

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl