

Zespół mikrodelecji 3q26q27

Kod Orpha: 356947 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mikrodelecji 3q26q27 to rzadka, częściowa monosomia autosomu. Charakteryzuje się hipotonią noworodkową, niedoborem wzrastania w okresie pre- i postnatalnym, poważnymi trudnościami w karmieniu, całościowym opóźnieniem rozwoju i niepełnosprawnością intelektualną, wadami uzębienia (opóźnione wyrzynanie się zębów, opóźniona utrata zębów mlecznych, stłoczenie zębów), nawracającymi infekcjami dróg oddechowych, trombocytopenią i dysmorfią twarzy (płaski profil twarzy, rozrzedzone w części środkowej brwi, zmarszczki nakątne, płaski grzbiet i czubek nosa, krótka rynienka podnosowa). Opisywano również występowanie zaburzeń zachowania (ADHD, zespół Aspergera).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Del(3)(q26q27)
Del(3)(q26q27)
Monosomia 3q26q27
Monosomia 3q26-q27
Zespół mikrodelecji 3q26-q27
Monosomy 3q26q27

Kod ORPHA
356947

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