

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