

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół mikrodelecji 16q24.1 jest częściową monosomią autosomu, która charakteryzuje się letalną chorobą płuc, która przebiega pod postacią ciężkiej niewydolności oddechowej i opornego nadciśnienia płucnego, pojawiających się w ciągu kilku godzin po urodzeniu. Zazwyczaj prowadzi do śmierci z powodu niewydolności oddechowej w pierwszych miesiącach życia.

Charakterystyczne cechy histologiczne tkanki płucnej obejmują niedobór/brak naczyń włosowatych pęcherzyków płucnych, pogrubienie ścian pęcherzyków płucnych, przerost mięśniówki tętnic płucnych i nieprawidłowe położenie małych żył płucnych. Mogą występować różne dodatkowe wrodzone wady rozwojowe, głównie żołądkowo-jelitowe (nieprawidłowy zwrot jelit i ich zarośnięcie, pierścieniowata trzustka), układu moczowo-płciowego (poszerzenie dróg moczowych, zdwojona macica) i wady sercowo-naczyniowe (niedorozwój lewego serca oraz inne wrodzone wady serca).

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Del(16)(q24.1)

Del(16)(q24.1)

Monosomia 16q24.1

Monosomy 16q24.1

#### Kod ORPHA

352629

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q93.5

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet