

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