

Opis choroby *

Definicja

*Zespół nadmiernego wzrostu 15q to rzadka częściowa trisomia /tetrasomia autosomu, która charakteryzuje się dysmorfią twarzy (długa szczupła twarz, wydatne czoło, skierowane skośnie ku dołowi szpary powiekowe, wydatny nos z szerokim grzbietem, wydatna broda), nadmierny wzrost przed- i pourodzeniowy, wady nerek (np. nerka podkowiasta, agenezja nerek, wodonercze), łagodne do ciężkich trudności w nauce i zaburzenia zachowania. Dodatkowo może wystąpić kraniosynostoza i wielkogłowie.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

314585

Kod OMIM

614846

Kod ICD10

Q87.3

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet