

Zespół mikrodelecji 9q31.1q31.3

Kod Orpha: 401923 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mikrodelecji 9q31.1q31.3 jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje się lekką niepełnosprawnością intelektualną, niskim wzrostem z wysokim wskaźnikiem masy ciała, krótką szyją z garbem szyjnym oraz dysmorficznymi rysami twarzy. Opisywano także zespół metaboliczny z cukrzycą typu 2, hipercholesterolemią i nadciśnieniem.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Del(9)(q31.1q31.3)
Del(9)(q31.1q31.3)
Monosomia 9q31.1q31.3
Monosomy 9q31.1q31.3

Kod ORPHA

401923

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.