

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	Synonimy	
Zespół wad wrodzonych	Del(9)(q31.1q31.3) Del(9)(q31.1q31.3) Monosomia 9q31.1q31.3 Monosomy 9q31.1q31.3	
Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
401923	-	Q93.5
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet