

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mikrodelecji 3q27.3 jest rzadką aberracją chromosomową, która polega na częściowej delecji długiego ramienia chromosomu 3 i charakteryzuje się łagodną lub znaczną niepełnosprawnością intelektualną, zaburzeniami neuropsychiatrycznymi ze spektrum psychoz i dystymii, łagodną charakterystyczną dysmorfia twarzy (obejmującą szczupłą twarz, głęboko osadzone oczy, wysoki grzbiet nosa o haczykowatym kształcie, małe, nisko osadzone uszy, krótką rynienkę podnosową, małe usta z cienką górną wargą, prognatyzm) i marfanoidalną budowa ciała.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Del(3)(q27.3)

Del(3)(q27.3)

Kod ORPHA

397695

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet