

Zespół mikrodelecji 9q33.3q34.11

Kod Orpha: 495818 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A partial monosomy of the long arm of chromosome 9 characterized by intellectual disability, developmental delay with pronounced speech delay, short stature, and muscular hypotonia. Common craniofacial dysmorphic features consist of microcephaly, prominent forehead, round face, arched eyebrows, upslanting palpebral fissures, strabismus, short nose, and thin upper lip. Other clinical findings include epilepsy, ataxia, unspecific brain MRI findings, early-onset primary dystonia, nail dysplasia, and bone malformations, in particular patellar abnormalities, epistaxis, and cutaneous-mucous telangiectasias.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Del(9)(q33.3q34.11)
Deletion 9q33.3q34.11
Monosomy 9q33.3q34.11
Del(9)(q33.3q34.11)
Deletion 9q33.3q34.11
Monosomy 9q33.3q34.11

Kod ORPHA

495818

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl