

# Zespół delecji terminalnej 6q

Kod Orpha: 75857 Kod OMIM:

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare partial deletion of the long arm of chromosome 6 characterized by a variable clinical phenotype that includes a characteristic craniofacial dysmorphism (including microcephaly, broad nose with prominent nasal root and bulbous nasal tip, large ears that may be malformed and low-set, characteristic downturned mouth, and short neck), global development delay, intellectual disability, and variable, non-specific, congenital malformations. Muscular hypotonia, seizures, retinal anomalies, and variable brain abnormalities have been reported in association.

### Dane

### Klasyfikacja

Zespół wad  
wrodzonych

Kod ORPHA  
75857

Kod OMIM  
-

Kod ICD10  
Q93.5

Kod ICD11  
LD44.60

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)