

# Zespół Silvera i Russella z powodu matczynej jednorodzielskiej disomii chromosomu 7

## Kod Orpha: 96182 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

Silver-Russell syndrome due to maternal uniparental disomy of chromosome 7 is a genetic malformation syndrome with short stature characterized by severe prenatal and postnatal growth retardation, feeding difficulties, body asymmetry, dysmorphic craniofacial features (triangular-shaped face, relative macrocephaly, frontal bossing, micrognathia, down-turned corners of the mouth) and other anomalies (fifth finger clinodactyly, café au lait macules, male genital anomalies, mild developmental delay and/or speech delay with movement disorders).

#### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp etiologiczny

#### Synonimy

UPD(7)mat

UPD(7)mat

#### Kod ORPHA

96182

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q87.1

#### 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](http://www.orphanet.pl)