

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