Zespół Temple spowodowany matczyną jednorodzicielską disomią chromosomu 14 Kod Orpha: 96184 Kod OMIM: 616222

Opis choroby *

Definicja
Rzadka anomalia chromosomowa charakteryzująca się prenatalnym i postnatalnym opóźnieniem wzrostu, hipotonią, opóźnieniem rozwoju ruchowego, przedwczesnym dojrzewaniem, otyłością, niskim wzrostem u dorosłych, małymi dłońmi i stopami, łagodną niepełnosprawnością intelektualną i łagodną dysmorfią rysów twarzy (wydatne czoło, krótki nos z szerokim czubkiem, małożuchwie, wysokie podniebienie, krótka rynienka podnosowa).
Dane

Klasyfikacja
Podtyp etiologiczny

Synonimy
UPD(14)mat
UPD(14)mat

Kod ORPHA
96184

Kod OMIM
616222

Kod ICD10
Q99.8

Kod ICD11
-

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

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