

# 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 dysmorfia 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.