

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.