

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, małozuchwie, 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