

## 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