

# Monosomia nietelomerowa 12q

Kod Orpha: 96160 Kod OMIM:

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Monosomia nietelomerowa 12q jest częściową monosomią autosomalną, która charakteryzuje się zmienną kombinacją opóźnienia rozwoju, niepełnosprawności intelektualnej, nieprawidłowości ektodermalnych, wad układu moczowo-płciowego i drobnych wad serca oraz szczególnych cech dysmorficznych (wydatne czoło i nisko osadzone uszy). Specyficzna kombinacja objawów zależy od rozmiaru delecji i lokalizacji punktów złamań regionów, które uległy delecji.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Non-distal deletion 12q  
Delecja interstycjalna 12q  
Monosomia nietelomerowa 12q  
Non-telomeric monosomy 12q  
Nietelomerowa delecja 12q

#### Kod ORPHA

96160

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q93.5

#### Kod ICD11

-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)