

Opis choroby *

Definicja

*Monosomia dystalna 14q jest rzadką aberracją chromosomową, związaną z różnymi cechami fenotypowymi w zależności od wielkości delecji. Cechy kliniczne mogą obejmować całościowe opóźnienie rozwoju, hipotonię, wrodzone wady serca, cechy dysmorficzne (wysokie czoło, małe szpary powiekowe, zmarszczki nakątne, małe i krótkie szpary powiekowe, szeroki i płaski grzbiet nosa, szeroka rynienka wargowa, cienka górna warga, wysokie podniebienie, spiczasty podbródek, zniekształcone uszy). Opisywano również cichy płacz o wysokim tonie, drgawki oraz różne wady zębów i oczu.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Distal deletion 14q

Delecja dystalna 14q

Delecja telomerowa 14q

Telomeric deletion 14q

Kod ORPHA

96150

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet