

# Monosomia dystalna 4q

Kod Orpha: 96145 Kod OMIM:

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Monosomia dystalna 4q jest częściową monosomią autosomu, która charakteryzuje się zmienną kombinacją objawów dotyczących twarzoczaszki, ogólnego rozwoju, palców, układu kostnego i serca, które obejmują hipotonię, opóźnienie rozwoju, niedobór wzrostu, rozszczep podniebienia, wady rozwojowe układu krążenia, wady rąk i stóp oraz typowe cechy dysmorficzne, takie jak małogłowie, okrągła twarz, małe oczy, szeroki grzbiet nosa, zadarty nos, pełne policzki, małe usta i mały podbródek.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Distal deletion 4q  
Delecja dystalna 4q  
Delecja telomerowa 4q  
Monosomia 4qter  
Monosomy 4qter  
Telomeric deletion 4q

#### Kod ORPHA

96145

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q93.5

#### Kod ICD11

LD44.40

---

#### [\\*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)