

Opis choroby *

Definicja

*Monosomia dystalna 19p13.3 jest rzadką aberracją chromosomową, która charakteryzuje się szerokim spektrum objawów fenotypowych, które zależą od wielkości delecji. Może objawiać się wewnątrzmacicznym opóźnieniem wzrastania, brakiem prawidłowego rozwoju, całościowym opóźnieniem rozwoju, cechami dysmorficznymi (takimi jak szerokie czoło, cofnięta środkowa część twarzy, szeroki grzbiet nosa, mała żuchwa, wygładzona rynienka podnosowa, nisko osadzone, dysplastyczne uszy); mogą występować wrodzone wady (w tym wady przegrody międzyprzedsionkowej serca, wady przewodu pokarmowego, nerek i układu moczowo-płciowego, agenezja ciała modzelowatego) i inne objawy kliniczne (w tym niedosłuch, upośledzenie widzenia i zaburzenia odporności).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Distal deletion 19p

Delecja dystalna 19p

Delecja telomerowa 19p

Telomeric deletion 19p

Kod ORPHA

96129

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

LD44.K1

*Źródło

orphanet