

Opis choroby *

Definicja

Distal monosomy 6p is responsible for a distinct chromosome deletion syndrome with a recognizable clinical picture including intellectual deficit, ocular abnormalities, hearing loss, and facial dysmorphism.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych 6p subtelomeric deletion syndrome	Delecja dystalna 6p
	Monosomia 6p25
	Zespół delecji subtelomerowej 6p
	Zespół mikrodelecji 6p25
	6p25 microdeletion syndrome
	Distal deletion 6p
	Monosomy 6p25
	Delecja telomerowa 6p

Kod ORPHA
96125

Kod OMIM
612582

Kod ICD10
Q93.5

Kod ICD11
LD44.61

*Źródło

orphanet