

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

Zespół wad wrodzonych 6p subtelomeric deletion syndrome

Synonimy

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