

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Monosomia dystalna 7p jest częściową monosomią autosomu, która charakteryzuje się opóźnieniem rozwoju i niepełnosprawnością intelektualną, wadami palców, wrodzonymi wadami serca i układu moczowo-płciowego oraz specyficznymi cechami twarzoczaszki, często obejmującymi kraniosynostozę (przedwczesne zarośnięcie szwów czaszkowych).

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Distal deletion 7p

Delecja dystalna 7p

Delecja telomerowa 7p

Monosomia 7pter

Monosomy 7pter

Telomeric deletion 7p

#### Kod ORPHA

96126

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q93.5

#### Kod ICD11

LD44.71

---

#### \*Źródło

orphanet