

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