

Dystalna monosomia 17q

Kod Orpha: 1597 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A partial deletion of the long arm of chromosome 17 characterized by hypotonia, growth delay, severe global developmental delay, microcephaly, seizures, congenital heart anomalies, hand and foot anomalies (syndactyly, symphalangism) and dysmorphic facial features, including round face, hypertelorism, upslanting palpebral fissures, and micrognathia. Reported deletions involve regions 17q21-q24.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Dystalna delecja 17q
Monosomia 17qter
Telomerowa delecja 17q
Monosomy 17qter
Telomeric deletion 17q
Distal monosomy 17q

Kod ORPHA

1597

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

LD44.H0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl