

# 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** - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)