

# Dystalna monosomia 13q

Kod Orpha: 1590 Kod OMIM: 602553

## Opis choroby \*

### Definicja

Distal monosomy 13q is a rare chromosomal anomaly syndrome, resulting from a partial deletion of the long arm of chromosome 13, with a highly variable phenotype typically characterized by varying degrees of intellectual disability and developmental delay, as well as CNS malformations (e.g. holoprosencephaly, anencephaly, ventriculomegaly, Dandy-Walker malformation), ocular abnormalities (e.g. hypertelorism, microphthalmia, strabismus, aniridia, retinal dysplasia) and craniofacial dysmorphism (microcephaly, trigonocephaly, large and malformed ears, broad prominent nasal bridge, micrognathia). Cardiac, genitourinary, gastrointestinal and skeletal manifestations have also been reported.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

13q32 deletion  
Delecja 13q32  
Dystalna delecja 13q  
Monosomia 13q32  
Telomerowa delecja 13q  
Deletion 13q32  
Monosomy 13q32  
Distal monosomy 13q  
Telomeric deletion 13q

#### Kod ORPHA

1590

#### Kod OMIM

602553

#### Kod ICD10

Q93.5

#### Kod ICD11

LD44.D

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)