Monosomia 13q14
Kod Orpha: 1587 Kod OMIM: 613884

Opis choroby *

Definicja
*Monosomia 13q14 jest rzadką aberracją chromosomową, polegającą na częściowej delecji długiego ramienia chromosomu 13. Charakteryzuje się opóźnieniem rozwoju, zmiennym stopniem niepełnosprawności intelektualnej i dysmorfią twarzoczaszki (małogłowie/długogłowie, wysokie i szerokie czoło, wyraźnie zaznaczone brwi, grube, odstające płatki uszne, krótki nos z szerokim grzbietem i bulwiastym czubkiem, wydatna rynienka, duże usta z cienką górną wargą i grubą, wywiniętą dolną wargą); może wystąpić siatkówczak. Opisywano także dużą masę urodzeniową, wielkogłowie, szyszyniak, powiększenie wątroby, przepuklinę pachwinową i wnętrostwo.
Dane

Klasyfikacja
Zespół wad wrodzonych

Synonimy
Del(13)(q14)
Del(13)(q14)
Zespół delecji 13q14
Deletion 13q14

Kod ORPHA
1587

Kod OMIM
613884

Kod ICD10
Q93.5

Kod ICD11
LD44.D

---

*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