

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 dysmorfia 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 wnetrostwo.

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