

Zespół mikrodelecji 3q13

Kod Orpha: 1621 Kod OMIM: 615433

Opis choroby *

Definicja

3q13 microdeletion syndrome is a rare chromosomal anomaly syndrome resulting from a partial deletion of the long arm of chromosome 3. Phenotype can be highly variable, but it is primarily characterized by significant developmental delay, postnatal growth above the mean, muscular hypotonia and distinctive facial features (such as broad and prominent forehead, hypertelorism, epicanthic folds, anti-mongloid slanted eyes, ptosis, short philtrum, protruding lips with a full lower lip, high arched palate). Abnormal hypoplastic male genitalia and skeletal abnormalities are frequently present.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Del(3)(q13)
Del(3)(q13)
Monosomia 3q13
Monosomy 3q13

Kod ORPHA

1621

Kod OMIM

615433

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

LD44.30

[*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