

Zespół mikrodelekcji 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, epicantic 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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Del(3)(q13)
	Del(3)(q13)
	Monosomia 3q13
	Monosomy 3q13

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1621	615433	Q93.5

Kod ICD11
LD44.30

*[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