

# Dystalna monosomia 3p

Kod Orpha: 1620 Kod OMIM: 613792

## Opis choroby \*

### Definicja

Distal monosomy 3p is a rare chromosomal anomaly syndrome, resulting from a partial deletion of the short arm of chromosome 3, with a highly variable phenotype typically characterized by pre- and post-natal growth retardation, intellectual disability, developmental delay and craniofacial dysmorphism (microcephaly, trigonocephaly, downslanting palpebral fissures, telecanthus, ptosis, micrognathia). Postaxial polydactyly, hypotonia, renal anomalies and congenital heart defects (e.g. atrioventricular septal defect) may be associated.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

3p- syndrome  
3p- syndrome  
Dystalna delecja 3p  
Monosomia 3pter  
Telomerowa monosomia 3p  
Monosomy 3pter  
Telomeric monosomy 3p  
3p deletion syndrome  
Distal monosomy 3p

#### Kod ORPHA

1620

#### Kod OMIM

613792

#### Kod ICD10

Q87.8

#### Kod ICD11

-

---

[\\*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)