

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	3p- syndrome 3p- syndrome
	Dystalna delekcja 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