

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