

# Nietelomerowa monosomia 10q

Kod Orpha: 1581 Kod OMIM:

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Nietelomerowa monosomia 10q jest rzadką aberracją chromosomową, która spowodowana jest częściową delecją długiego ramienia chromosomu 10. Charakteryzuje się wysoce zmiennym fenotypem, głównie z opóźnieniem rozwoju (zwykle dotyczącym języka i mowy), zmiennymi zaburzeniami poznawczymi i neuro-behawioralnymi, w tym ze spektrum autyzmu i z deficytem uwagi. Może towarzyszyć wielkogłowie (makrocefalia) i łagodne cechy dysmorfii. Zgłaszano przypadki nakładania z innymi zespołami, w tym z zespołem Cowdena, Bannayana, Riley'a i Ruvalcaby oraz zespołem polipowatości młodzieńczej.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Interstycjalna delecja 10q  
Nietelomerowa monosomia 10q  
Non-telomeric monosomy 10q  
Nietelomerowa delecja 10q  
Non-distal monosomy 10q

#### Kod ORPHA

1581

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q93.5

#### Kod ICD11

LD44.A0

---

#### [\\*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)