

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