

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych	Interstycjalna delecja 10q Nietelomerowa monosomia 10q Non-telomeric monosomy 10q Nietelomerowa delecja 10q Non-distal monosomy 10q

<b>Kod ORPHA</b> 1581	<b>Kod OMIM</b> -	<b>Kod ICD10</b> Q93.5
--------------------------	----------------------	---------------------------

**Kod ICD11**  
LD44.A0

---

### \*Źródło

orphanet