

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Dystalna monosomia 15q jest rzadką aberracją chromosomową, która charakteryzuje się zahamowaniem wzrostu w okresie pre- i posnatalnym, opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną o różnym stopniu ciężkości, wadami dłoni i stóp (brachydaktylia, stopy końsko-szpotawe, hipoplazja paznokci) i łagodną dysmorfią twarzoczaszki (małogłowie, trójkątna twarz, szeroki grzbiet nosa, mikrognacja). Opisywano również limfatyczny obrzęk noworodkowy, wady serca, wrodzoną aplazję skóry, poszerzenie aorty wstępującej oraz zaburzenia ze spektrum autyzmu.  
inf brsup inf brsup

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych 15q26 deletion syndrome

#### Synonimy

Delecja 15q26  
Zespół delecji 15q26  
Zespół dystalnej delecji 15q26  
Zespół telomerowej delecji 15q26  
Monosomy 15q26  
Telomeric 15q deletion syndrome  
Delecja telomerowa 15q  
Distal monosomy 15q

#### Kod ORPHA

1596

#### Kod OMIM

612626

#### Kod ICD10

Q93.5

#### Kod ICD11

LD44.F

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet