

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 dysmorfia 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