

Dystalna trisomia 18q

Kod Orpha: 1716 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Dystalna trisomia 18q to rzadka, częściowa trisomia autosomu, która charakteryzuje się zmiennym fenotypem, obejmującym hipotonię, opóźnienie ruchowe, łagodną lub ciężką niepełnosprawność intelektualną, napady padaczkowe, różne wady mózgowe, syndaktylię dłoni i stóp, klinodaktylię piątego palca dłoni, zez, krótką szyję i dysmorfie twarzy.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Dystalna duplikacja 18q
Telomerowa duplikacja 18q
Trisomia 18qter
Telomeric duplication 18q
Trisomy 18qter
Distal trisomy 18q

Kod ORPHA

1716

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q92.3

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl