

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 mózgowie, syndaktylię dłoni i stóp, klinodaktylię piątego palca dłoni, zez, krótką szyję i dysmorfie twarzy.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	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