

## 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	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