

Trisomia 18p

Kod Orpha: 1715 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare partial trisomy of the short arm of chromosome 18 manifesting with a highly variable clinical phenotype which may include variable developmental delay and intellectual disability, epilepsy, and non-specific dysmorphic features, among others.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Duplication 18p
Duplikacja 18p
Duplikacja krótkiego ramienia chromosomu 18
Trisomia krótkiego ramienia chromosomu 18
Duplication of the short arm of chromosome 18
Trisomy of the short arm of chromosome 18

Kod ORPHA

1715

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q92.2

Kod ICD11

LD41.H1

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl