

# Trisomia 9p

**Kod Orpha: 236 Kod OMIM:**

## Opis choroby \*

### Definicja

Trisomy 9p is a rare chromosomal anomaly syndrome, resulting from a partial or complete trisomy of the short arm of chromosome 9, with a wide phenotypic variability, typically characterized by intellectual disability, craniofacial dysmorphism (e.g. microcephaly, large anterior fontanel, hypertelorism, strabismus, downslanting palpebral fissures, malformed, low-set, protruding ears, bulbous nose, macrostomia, down-turned corners of mouth, micrognathia), digital anomalies (brachydactyly and clinodactyly), and short stature. Less frequently patients present with cardiopathy and renal, skeletal, and central nervous system malformations.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Duplication 9p  
Duplikacja 9p  
Duplikacja krótkiego ramienia chromosomu 10  
Trisomia krótkiego ramienia chromosomu 9  
Duplication of the short arm of chromosome 9  
Trisomy of the short arm of chromosome 9

#### Kod ORPHA

236

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q92.2

#### Kod ICD11

LD41.81

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## **Rozszerzony opis choroby**

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)