

# Mikrotriplikacja 11q24.1

Kod Orpha: 289522 Kod OMIM:

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Mikrotriplikacja 11q24.1 jest niezwykle rzadką częściową autosomalną tetrasomią, która powstała wskutek częściowego potrojenia/triplikacji długiego ramienia chromosomu 11. Charakteryzuje się niepełnosprawnością intelektualną (z ciężkim upośledzeniem mowy), niskim wzrostem z małymi kończynami, stożkiem rogówki i odrębnymi rysami twarzy (okrągła twarz, skośnie ku górze ustawione szpary powiekowe, łagodnie zrośnięte brwi, duży nos z grubymi skrzydełkami i trójkątnym czubkiem, duże usta z szerokimi wargami, krótka i wygładzone rynienka podnosowa, duży wystający podbródek, uszy z przylegającymi/przyrośniętymi płatkami usznymi – płatki taśmowate). Ponadto u pacjentów występuje nadwaga i hipercholesterolemia.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Tetrasomy 11q24.1  
Tetrasomia 11q24.1

#### Kod ORPHA

289522

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q99.8

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*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)