

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