

Zespół triplikacji 16p12.1p12.3

Kod Orpha: 485405 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół triplikacji 16p12.1p12.3 jest rzadkim zespołem, związanym z aberracją chromosomową, która powstała w wyniku częściowej triplikacji krótkiego ramienia chromosomu 16. Charakteryzuje się całościowym opóźnieniem rozwoju, pre- i postnatalnym zahamowaniem wzrastania oraz odrębnymi/specyficznymi cechami twarzy, w tym krótkimi szparami powiekowymi, zmarszczkami nakątnymi, bulwiastym nosem, cienką czerwienią górnej wargi, nisko osadzonymi uszami i dużymi płatkami uszu. Zgłaszano także inne wady/nieprawidłowości, w tym wrodzoną chorobę serca, wady układu moczowo-płciowego, wady wzroku oraz rzadziej, niemowlęcą chorobę wątroby. U pacjentów stwierdzano także zwięzające się ku opuszkom palce.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Tetrasomy 16p12.1p12.3
Tetrasomia 16p12.1p12.3
Tetrasomia 16p12.1-p12.3
Trip(16)(p12.1p12.3)
Trip(16)(p12.1p12.3)

Kod ORPHA
485405

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q93.7

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