

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 twarzoczaszki, 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 zwężające 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