

## 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 i 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               | Synonimy  |                           |
|----------------------------|---|---------------------------|
| Zespół wad wrodzonych      | Tetrasomy 16p12.1p12.3<br>Tetrasomia 16p12.1p12.3<br>Tetrasomia 16p12.1-p12.3<br>Trip(16)(p12.1p12.3)<br>Trip(16)(p12.1p12.3) |                           |
| <b>Kod ORPHA</b><br>485405 | <b>Kod OMIM</b><br>-  | <b>Kod ICD10</b><br>Q93.7 |
| <b>Kod ICD11</b><br>-      |   |                           |

---

### \*Źródło

orphanet