

# Trisomia interstycjalna 9q

## Kod Orpha: 96112 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

Non-distal trisomy 9q is a rare chromosomal anomaly syndrome, resulting from the partial trisomy of the long arm of chromosome 9, with a highly variable phenotype principally characterized by developmental delay, short stature, intellectual disability, and craniofacial dysmorphism (e.g. microcephaly, broad forehead, low set ears, epicanthus, prominent nose, and retrognathia). Cardiac, ocular, thyroid and esophagus defects, as well as central nervous system and behavioral/psychiatric abnormalities, have also been reported.

#### Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Non-distal duplication 9q
	Trisomia interstycjalna 9q
	Duplikacja interstycjalna 9q
	Non-telomeric trisomy 9q
	Nietelomerowa duplikacja 9q

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
96112	-	Q92.3

Kod ICD11  
LD41.80

\*[Źródło](#)

[orphanet](#)

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)