

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

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Non-distal duplication 9q
Trisomia interstycjalna 9q
Duplikacja interstycjalna 9q
Non-telomeric trisomy 9q
Nietelomerowa duplikacja 9q

Kod ORPHA

96112

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q92.3

Kod ICD11

LD41.80

[*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