

Trisomia dystalna 20q

Kod Orpha: 96107 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Distal trisomy 20q is a rare chromosomal anomaly syndrome, resulting from the partial trisomy of the long arm of chromosome 20, with high phenotypic variability mostly characterized by neurodevelopmental delay, cardiac malformations (e.g. ventricular septal defect, coarctation of aorta) and facial dysmorphism (incl. large/high forehead, microphthalmia, upslanting palpebral fissures, epicanthus, large, long, low-set ears, anteverted nares, protruding upper lip, cleft lip/palate, micro/retrognathia, dimpled chin). Skeletal (brachydactyly, scoliosis, pectus excavatum) and cerebral anomalies have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Distal duplication 20q
Duplikacja dystalna 20q
Duplikacja telomerowa 20q
Trisomia 20qter
Telomeric duplication 20q
Trisomy 20qter

Kod ORPHA

96107

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q92.3

Kod ICD11

LD41.K0

[*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