

# Trisomia dystalna 16q

Kod Orpha: 96106 Kod OMIM:

## Opis choroby \*

### Definicja

Distal trisomy 16q is a rare chromosomal anomaly syndrome, resulting from the partial trisomy of the long arm of chromosome 16, with variable phenotype principally characterized by developmental delay, severe intellectual disability, hypotonia, facial dysmorphism (incl. high, prominent forehead, epicanthic folds, dysplastic ears, broad/depressed nasal bridge, malar hypoplasia, narrow and arched palate, thin upper lip vermilion, micrognathia) and hand/feet anomalies (e.g. arachnodactyly, talipes equinovarus). Cardiac defects, genitourinary malformations and vertebral anomalies are also associated. Thrombocytopenia and recurrent infections have also been reported.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Distal duplication 16q  
Duplikacja dystalna 16q  
Duplikacja telomerowa 16q  
Trisomia 16qter  
Telomeric duplication 16q  
Trisomy 16qter

#### Kod ORPHA

96106

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q92.3

#### Kod ICD11

LD41.F0

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)