

Trisomia dystalna 13q

Kod Orpha: 96105 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Distal trisomy 13q is a rare chromosomal anomaly syndrome, resulting from the partial duplication of the long arm of chromosome 13, with variable phenotype principally characterized by intellectual disability, psychomotor delay, craniofacial dysmorphism (incl. microcephaly, bushy eyebrows, long curled eyelashes, hypotelorism, low-set ears, prominent nasal bridge, long philtrum, high palate, thin upper lip), short neck, polydactyly, and hemangiomas. Cardiac, urogenital and neural tube defects, as well as umbilical and inguinal hernias, seizures and hypotonia, have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Distal duplication 13q
Duplikacja dystalna 13q
Duplikacja telomerowa 13q
Trisomia 13qter
Telomeric duplication 13q
Trisomy 13qter

Kod ORPHA
96105

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q92.3

Kod ICD11
LD41.C

*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