

# 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](http://www.orphanet.pl)