

# Trisomia dystalna 22q

Kod Orpha: 96109 Kod OMIM:

## Opis choroby \*

### Definicja

Distal trisomy 22q is a rare chromosomal anomaly syndrome, resulting from the partial duplication of the long arm of chromosome 22, with variable phenotype principally characterized by varying degrees of intellectual disability and developmental delay, pre- and postnatal growth deficiency, hypotonia, and craniofacial dysmorphism (incl. microcephaly, hypertelorism, narrow and upslanted palpebral fissures, epicanthic folds, low-set dysplastic ears, broad and depressed nasal bridge, cleft lip an/or palate, long philtrum, retro/micrognathia). Congenital heart defects, as well as cerebral, skeletal, renal and genital anomalies, have also been reported.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Distal duplication 22q  
Duplikacja dystalna 22q  
Duplikacja telomerowa 22q  
Trisomia 22qter  
Telomeric duplication 22q  
Trisomy 22qter

#### Kod ORPHA

96109

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q92.3

#### Kod ICD11

LD41.M

---

[\\*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)