

Trisomia dystalna 6q

Kod Orpha: 96098 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Distal trisomy 6q is a rare chromosomal anomaly syndrome resulting from the partial duplication of the long arm of chromosome 6, with highly variable phenotype, typically characterized by growth and developmental delay, intellectual disability, craniofacial dysmorphism (microcephaly, flat facial profile, frontal bossing, hypertelorism, downward-slanting palpebral fissures, flat nasal bridge, anteverted nares, bow shaped mouth, micrognathia), short webbed neck and joint contractures. Cardiac, urogenital, ophthalmologic and hand and foot anomalies, as well as umbilical hernia, spasticity, and seizures, are other features that have been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Distal duplication 6q
Duplikacja dystalna 6q
Duplikacja telomerowa 6q
Trisomia 6qter
Telomeric duplication 6q
Trisomy 6qter

Kod ORPHA
96098

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q92.3

Kod ICD11
LD41.50

[*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