

# Trisomia dystalna 4q

## Kod Orpha: 96096 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

Distal trisomy 4q is a rare chromosomal anomaly syndrome, resulting from the partial duplication of the long arm of chromosome 4, with highly variable phenotype typically characterized by psychomotor delay, intellectual disability, craniofacial dysmorphism (microcephaly, low-set, prominent ears, downslanting palpebral fissures, hypertelorism, epicanthic folds, broad, prominent nasal bridge, high arched and cleft palate, micro-/retrognathia), seizures, as well as tooth and digital anomalies (clinodactyly, polydactyly). Cardiac malformations, renal anomalies, cryptorchidism, hypotonia and hearing impairment have also been reported.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Distal duplication 4q  
Duplikacja dystalna 4q  
Duplikacja telomerowa 4q  
Trisomia 4qter  
Telomeric duplication 4q  
Trisomy 4qter

**Kod ORPHA**  
96096

**Kod OMIM**  
-

**Kod ICD10**  
Q92.3

**Kod ICD11**  
LD41.30

---

[\\*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)