

Trisomia dystalna 11q

Kod Orpha: 96103 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Distal trisomy 11q is a rare chromosomal anomaly syndrome, resulting from the partial duplication of the long arm of chromosome 11, with high phenotypic variability principally characterized by craniofacial dysmorphism (brachycephaly/plagiocephaly, low-set, posteriorly rotated ears, short philtrum, micrognathia) and intellectual disability. Short stature and seizures, as well as cardiac (e.g. atrial septal defect), skeletal (incl. brachy/syndactyly) and genital (e.g. micropenis, cryptorchidism) abnormalities may also be associated.

Neurodevelopmental anomalies (pain insensitivity, sensorineural hearing loss, expressive language deficiency) and neuropsychiatric disorders (autistic features, auditory hallucination, self-talking) have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Distal duplication 11q
Duplikacja dystalna 11q
Duplikacja telomerowa 11q
Trisomia 11qter
Telomeric duplication 11q
Trisomy 11qter

Kod ORPHA

96103

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q92.3

Kod ICD11

-

*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