

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