

Trisomia dystalna 9q

Kod Orpha: 96101 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Distal trisomy 9q is a rare chromosomal anomaly, resulting from the partial trisomy of the long arm of chromosome 9, with a variable phenotype mostly characterized by psychomotor and speech delay, intellectual disability, hypotonia, long narrow habitus, craniofacial dysmorphism (incl. micro/dolichocephaly, facial asymmetry, narrow palpebral fissures, deep-set eyes, strabismus, microphthalmia, abnormally shaped ears, microstomia, micro/retrognathia) and hand and feet anomalies (incl. arachnodactyly, camptodactyly, abnormal implantation of digits). Congenital flexion contractures and limited joint movements have also been observed.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Distal duplication 9q
Duplikacja dystalna 9q
Duplikacja telomerowa 9q
Trisomia 9qter
Telomeric duplication 9q
Trisomy 9qter

Kod ORPHA

96101

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q92.3

Kod ICD11

LD41.80

[*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