

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