

# Trisomia dystalna 8q

Kod Orpha: 96100 Kod OMIM:

## Opis choroby \*

### Definicja

Distal trisomy 8q is a rare chromosomal anomaly syndrome resulting from the partial duplication of the long arm of chromosome 8, with a highly variable phenotype, typically characterized by growth and developmental delay, intellectual disability, short stature, craniofacial dysmorphism (microcephaly, prominent forehead, hypertelorism, abnormal palpebral fissures, low-set, large ears, anteverted tip of nose, micro/retrognathia), congenital heart defects and skeletal and limb anomalies. Other reported features include ophthalmologic abnormalities (e.g. megalocornea), cryptorchidism, hypertrichosis, and neurologic manifestations (e.g. hypotonia, hearing loss, and seizures).

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Distal duplication 8q  
Duplikacja dystalna 8q  
Duplikacja telomerowa 8q  
Trisomia 8qter  
Telomeric duplication 8q  
Trisomy 8qter

#### Kod ORPHA

96100

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q92.3

#### Kod ICD11

LD41.70

---

[\\*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)