

# Zespół mikroduplikacji 16p13.3

## Kod Orpha: 96078 Kod OMIM: 613458

### Opis choroby \*

#### Definicja

16p13.3 microduplication syndrome is a rare chromosomal anomaly syndrome resulting from a partial duplication of the short arm of chromosome 16 and manifesting with a variable phenotype which is mostly characterized by: mild to moderate intellectual deficit and developmental delay (particularly speech), normal growth, short, proximally implanted thumbs and other hand and feet malformations (such as camptodactyly, syndactyly, club feet), mild arthrogryposis and characteristic facies (upsllanting, narrow palpebral fissures, hypertelorism, mid face hypoplasia, bulbous nasal tip and low set ears). Other reported manifestations include cryptorchidism, inguinal hernia and behavioral problems.

#### Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Distal duplication 16p Dup(16)(p13.3) Duplikacja dystalna 16p Duplikacja telomerowa 16p Trisomia 16pter Trisomia dystalna 16p Distal trisomy 16p Dup(16)(p13.3) Telomeric duplication 16p Trisomy 16pter

Kod ORPHA  
96078

Kod OMIM  
613458

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)