

# Trisomia dystalna 1p36

Kod Orpha: 96069 Kod OMIM:

## Opis choroby \*

### Definicja

Distal trisomy 1p36 is a rare chromosomal anomaly syndrome, resulting from the partial duplication of the short arm of chromosome 1, characterized by borderline to mild intellectual disability, mild developmental delay, metopic craniosynostosis and mild craniofacial dysmorphism (incl. sloping forehead, bitemporal narrowing, blepharophimosis). Other associated abnormalities may include growth retardation, microcephaly, large hands, syndactyly, supernumerary ribs, rectal stenosis and/or anterior displacement of anus. Congenital heart malformations (e.g. atrial septal defect, patent ductus arteriosus) have also been reported.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Distal duplication 1p36  
Duplikacja dystalna 1p36  
Duplikacja telomerowa 1p36  
Trisomia 1pter  
Telomeric duplication 1p36  
Trisomy 1pter

#### Kod ORPHA

96069

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q92.3

#### Kod ICD11

LD41.01

---

[\\*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)