

# Trisomia dystalna 3p

Kod Orpha: 96071 Kod OMIM:

## Opis choroby \*

### Definicja

Distal trisomy 3p is a rare chromosomal anomaly syndrome, resulting from the partial duplication of the short arm of chromosome 3, with highly variable phenotype principally characterized by craniofacial dysmorphism (incl. brachy-/microcephaly, square facies, frontal bossing, bitemporal indentation, hypertelorism/telecanthus, low-set and/or dysmorphic ears, short nose with broad, flat nasal bridge, prominent cheeks and philtrum, downturned corners of mouth, micrognathia/retrognathia, short neck) associated with psychomotor delay, moderate to severe intellectual disability, cardiac (e.g. patent ductus arteriosus) and urogenital (e.g. renal hypoplasia, hypogenitalism) abnormalities, as well as seizures and presence of whorls on fingers.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Distal duplication 3p  
Duplikacja dystalna 3p  
Duplikacja telomerowa 3p  
Trisomia 3pter  
Telomeric duplication 3p  
Trisomy 3pter

#### Kod ORPHA

96071

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q92.3

#### Kod ICD11

LD41.21

---

[\\*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)