Interstycjalna trisomia 10q
Kod Orpha: 1695 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja
*Insterstycjalna trisomia 10q jest rzadką aberracją chromosomową, która polega na częściowej duplikacji długiego ramienia chromosomu 10. Charakteryzuje się łagodnym lub umiarkowanym opóźnieniem rozwoju, postnatalnym opóźnieniem wzrastania, ośrodkową hipotonią, dysmorfią twarzoczaszki (małogłowie, wydatne czoło, płaskie, grube obrąbki uszu, głęboko osadzone, małe oczy, zmarszczki nakątne, zadarty nos, łukowaty kształt ust, wysokie podniebienie, mikrognacja), wadami oczu (szczelina tęczówki, dysplazja siatkówki, zez), długimi, smukłymi kończynami oraz wadami układu szkieletowego i palców (skolioza, wielopalczastość/palcozrosty). Dodatkowe opisywano wady serca (wada przegrody międzykomorowej), atrezję odbytu i wnętrostwo.
Dane

Klasyfikacja
Zespół wad wrodzonych

Synonimy
Interstycjalna duplikacja 10q
Nietelomerowa trisomia 10q
Non-telomeric trisomy 10q
Nietelomerowa duplikacja 10q
Non-distal trisomy 10q

Kod ORPHA
1695

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q92.3

Kod ICD11
-

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl