

Interstycjalna trisomia 10q

Kod Orpha: 1695 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Interstycjalna 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, dysmorfia 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 tęczęwki, dysplazja siatkówki, zez), długimi, smukłymi kończynami oraz wadami układu szkieletowego i palców (skolioza, wielopalczaść/palczozrosty). Dodatkowe opisywano wady serca (wada przegrody międzykomorowej), atreżję odbytu i wnetrostwo.

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