

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, 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, wielopalczastość/palcozrosty). Dodatkowo opisywano wady serca (wada przegrody międzykomorowej), atreżję odbytu i wnetrostwo.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Interstycjalna duplikacja 10q Nietelomerowa trisomia 10q Non-telomeric trisomy 10q Nietelomerowa duplikacja 10q Non-distal trisomy 10q

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1695	-	Q92.3

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet