

# Dystalna trisomia 14q

Kod Orpha: 1705 Kod OMIM:

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Dystalna trisomia 14q jest rzadką, częściową duplikacją długiego ramienia chromosomu 14, która charakteryzuje się zróżnicowanym obrazem klinicznym, najczęściej obejmującym opóźnienie wzrastania i niską masę urodzeniową, hipotonię, opóźnienie rozwoju, niepełnosprawność intelektualną, niski wzrost, małowłowie, dysmorfie twarzy (wypukłe czoło, hiperteloryzm, bulwiasty nos, małożuchwie, rzadkie włosy i brwi), wrodzone wady serca, spastyczność i wygórowane odruchy.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Dystalna duplikacja 14q  
Telomerowa duplikacja 14q  
Trisomia 14qter  
Telomeric duplication 14q  
Trisomy 14qter

#### Kod ORPHA

1705

#### 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](http://www.orphanet.pl)