

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, małą głowę, 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