

Trisomia mozaikowa 2

Kod Orpha: 1723 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Mosaic trisomy 2 is a rare chromosomal anomaly syndrome, with a highly variable phenotype, principally characterized by intrauterine growth restriction, growth and motor delay, craniofacial dysmorphism (e.g. microcephaly, hypertelorism, micro/anophthalmia, midface hypoplasia, cleft lip/palate), congenital heart and neural tube defects, as well as various skeletal (e.g. scoliosis, radioulnar hypoplasia, preaxial polydactyly) and gastrointestinal (e.g. intestinal malrotation, Hirschsprung disease) anomalies. Central nervous system malformations (including ventriculomegaly, thin corpus callosum, spina bifida) have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Mosaic trisomy chromosome 2
Trisomy 2 mosaicism

Kod ORPHA

1723

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q92.1

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