

# Trisomia mozaikowa 20

## Kod Orpha: 1724 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

Mosaic trisomy 20 is a rare chromosomal anomaly syndrome with a highly variable phenotype ranging from normal (in the majority of cases) to a mild, subtle phenotype principally characterized by spinal abnormalities (i.e. stenosis, vertebral fusion, and kyphosis), hypotonia, lifelong constipation, sloped shoulders, skin pigmentation abnormalities (i.e. linear and whorled nevoid hypermelanosis) and significant learning disabilities despite normal intelligence. More severe phenotypes, with patients presenting psychomotor and speech delay, mild facial dysmorphism, cardiac (i.e. ventricular septal defect, dysplastic tricuspid mitral valve) and renal anomalies (e.g. horseshoe kidneys), have also been reported.

#### Dane

##### Klasyfikacja

Zespół wad  
wrodzonych

##### Synonimy

Mosaic trisomy chromosome 20  
Trisomy 20 mosaicism

##### Kod ORPHA

1724

##### Kod OMIM

-

##### Kod ICD10

Q92.1

##### Kod ICD11

-

---

\*Źródło

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)