

Trisomia mozaikowa 22

Kod Orpha: 96068 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Mosaic trisomy 22 is a rare chromosomal anomaly syndrome, with a highly variable phenotype, principally characterized by prenatal and postnatal growth delay, mild to severe intellectual disability, hemiatrophy, webbed neck, ocular and cutaneous pigmentary anomalies, craniofacial dysmorphic features (e.g. microcephaly, upslanted palpebral fissures, ptosis, ear malformations, flat nasal bridge, micrognathia) and cardiac abnormalities (including ventricular and atrial septal defect, pulmonary or aortic stenosis). Hearing loss and limb malformations (e.g. cubitus valgus, syn/brachydactyly), as well as renal and genital anomalies, have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Mosaic trisomy chromosome 22
Trisomy 22 mosaicism
Mosaic trisomy chromosome 22
Trisomy 22 mosaicism

Kod ORPHA

96068

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q92.1

Kod ICD11

LD40.Y

[*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