

Trisomia mozaikowa 4

Kod Orpha: 96059 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Mosaic Trisomy 4 is a rare autosomal anomaly, due to the presence of an extra copy of chromosome 4 in a fraction of all cells, with a variable phenotype characterized by intrauterine growth retardation, low birth weight/length/OFC, mild intellectual deficit, congenital heart defects, hypertrophic cardiomyopathy, dysmorphic features (asymmetry of the face, eyebrow anomalies, low-set, posteriorly rotated, dysplastic ears, micro-/retrognathia), characteristic thumb abnormalities (aplasia, hypoplasia) and skin abnormalities (hypo/hyperpigmentation). Delayed puberty may be associated.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Mosaic trisomy chromosome 4
Trisomy 4 mosaicism
Mosaic trisomy chromosome 4
Trisomy 4 mosaicism

Kod ORPHA

96059

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