

Trisomia mozaikowa 5

Kod Orpha: 96060 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Mosaic trisomy 5 is a rare chromosomal anomaly syndrome with a variable phenotype ranging from clinically normal to patients presenting intrauterine growth retardation, congenital heart anomalies (mainly ventricular septal defect), multiple dysmorphic features (e.g. hypertelorism, prominent nasal bridge) and other congenital anomalies (incl. eventration of diaphragm, agenesis of corpus callosum, cloverleaf skull, clinodactyly, anteriorly placed anus). Psychomotor development may be normal in spite of low growth parameters being associated.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Mosaic trisomy chromosome 5
Trisomy 5 mosaicism
Mosaic trisomy chromosome 5
Trisomy 5 mosaicism

Kod ORPHA

96060

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