

Trisomia mozaikowa 9

Kod Orpha: 99776 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Mosaic trisomy 9 is a rare chromosomal anomaly syndrome, with a highly variable phenotype, principally characterized by intellectual disability, growth and developmental delay, facial dysmorphism (incl. microphthalmia, deep-set eyes, low-set, malformed ears, bulbous nose, high-arched palate, micrognathia) and congenital heart defects (e.g. ventricular septal defect), as well as urogenital (e.g. hypoplastic genitalia, cryptorchidism), skeletal (congenital joint dislocations or hyperflexion, scoliosis/kyphosis) and central nervous system anomalies (hydrocephalus, Dandy-Walker malformation). Pigmentary mosaic skin lesions along the lines of Blaschko are also frequently observed.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Mosaic trisomy chromosome 9
Trisomy 9 mosaicism
Mosaic trisomy chromosome 9
Trisomy 9 mosaicism

Kod ORPHA

99776

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