

Tetrasomia 9p

Kod Orpha: 3310 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Tetrasomia 9p jest rzadką aberracją chromosomową dotyczącą autosomu, która charakteryzuje się opóźnieniem wzrostu przed i po urodzeniu, opóźnieniem psychoruchowym, łagodną lub umiarkowaną niepełnosprawnością intelektualną, obniżeniem napięcia, małą głową, cechami dysmorfii (hiperteloryzm oczu, nisko osadzone, zniekształcone uszy, bulwiasty/dziobiasty nos, mikroretrognacja, zapadnięcie gałek ocznych/małooce, zmarszczki nakątne, zez). Opisywano także rozszczep wargi/podniebienia, nieprawidłowości układu szkieletowego (niedorozwój paznokci/niedorozwój dystalnych paliczków, niski wzrost, krótka szyja, przykurcze), wrodzone wady serca, wady nerek i układu moczowo-płciowego (niedorozwój nerek, niedorozwój narządów płciowych, wnetrostwo).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Isochromosome 9p
Izochromosom 9p

Kod ORPHA

3310

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q99.8

Kod ICD11

LD7Y

[*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