

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, małogłowie, cechami dysmorfii (hiperteloryzm oczu, nisko osadzone, zniekształcone uszy, bulwiasty/dziobiasty nos, mikroretrognacja, zapadnięcie gałek ocznych/małooocze, 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, wnętrostwo).

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Isochromosome 9p Izochromosom 9p

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
3310	-	Q99.8

Kod ICD11
LD7Y

*Źródło

orphanet