

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych	Isochromosome 9p Izochromosom 9p

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
3310	-	Q99.8

**Kod ICD11**  
LD7Y

---

### \*Źródło

orphanet