

Opis choroby *

Definicja

*Tetraploidia to niezwykle rzadka aberracja chromosomowa, poliploidia. Osoba dotknięta chorobą posiada cztery kopie każdego chromosomu zamiast dwóch, co daje w sumie 92 chromosomy w każdej komórce. Fenotyp jest ciężki z licznymi wadami wrodzonymi, w tym z wadami ośrodkowego układu nerwowego, oczu, serca, nerek i/lub narządów płciowych oraz wadami kończyn. U większości pacjentów występuje ciężkie opóźnienie wzrastania wewnątrzmacicznego, hipotonia, brak prawidłowego rozwoju i jego opóźnienie. Tetraploidia zwykle prowadzi do poronienia.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

3305

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q92.7

Kod ICD11

LD42.1

*Źródło

orphanet