

## 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