

Mozaikowa trisomia 16

Kod Orpha: 1708 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Mosaic trisomy 16 is a rare chromosomal anomaly syndrome with a highly variable phenotype ranging from minor anomalies with normal development to intrauterine growth retardation, abnormal skin pigmentation, craniofacial and body asymmetry, cardiac (e.g. ventricular septal defect) and genital (e.g. hypospadias, cryptorchidism) anomalies, scoliosis and hearing loss to neonatal death. Additional features observed include skeletal malformations (e.g. clino/polydactyly, talipes), mild facial dysmorphism, and developmental delay.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Mosaic trisomy chromosome 16
Trisomy 16 mosaicism

Kod ORPHA

1708

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q92.1

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl