

Mozaikowa trisomia 15

Kod Orpha: 1706 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Mosaic trisomy 15 is a rare chromosomal anomaly syndrome principally characterized by intrauterine growth restriction, congenital cardiac anomalies (incl. ventricular and atrial septal defects, patent ductus arteriosus) and craniofacial dysmorphism (incl. hypertelorism, downslanting palpebral fissures, wide nasal bridge). Patients also present brain (e.g. hypoplastic cerebellum, ventricular asymmetry), renal (e.g. small dysplastic kidneys), and/or genital (undescended testis, small penis, hypoplastic labia majora) anomalies. Digital and skin pigmentation abnormalities have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Mosaic trisomy chromosome 15
Trisomy 15 mosaicism

Kod ORPHA

1706

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