

Chromosom pierścieniowy 5

Kod Orpha: 251043 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Ring chromosome 5 syndrome is a rare chromosomal anomaly syndrome, with high phenotypic variability, principally characterized by a neonatal mewing cry, severe developmental delay and intellectual disability, short stature, hypotonia, dysmorphic features (incl. microcephaly, facial asymmetry, hypertelorism, epicanthal folds, abnormal ears, micro/retrognathia), congenital cardiac anomalies (such as atrial and ventricular septal defect, tricuspid insufficiency, hypoplastic aorta) and skeletal abnormalities (e.g. hypoplastic thumbs, anomalous ulna/radius, dysplastic metacarpals and phalanges).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Ring 5
Ring chromosome 5

Kod ORPHA

251043

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.2

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl