

Opis choroby *

Definicja

*Zespół pierścieniowego chromosomu 18 jest aberracją autosomu, która charakteryzuje się zróżnicowanym obrazem klinicznym i najczęściej obejmuje hipotonię, trudności w karmieniu i problemy oddechowe noworodków, małogłowie, całościowe opóźnienie rozwoju i niepełnosprawność intelektualną, niedobór hormonu wzrostu, niedoczynność tarczycy, niedosłuch, atreżję przewodów słuchowych, dysmorficzne rysy twarzy i charakterystyczne zaburzenia zachowania.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Ring 18
Ring chromosome 18

Kod ORPHA

1442

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet