

Chromosom pierścieniowy 16

Kod Orpha: 96178 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Rzadki zespół anomalii chromosomowych, wynikający z częściowej delecji chromosomu 16, charakteryzujący się przed- i pourodzeniowym opóźnieniem wzrastania, znacznym opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną, opóźnieniem mowy i dysmorfia twarzoczaszki (np. małopłowie, hiperteloryzm, szpary powiekowe skierowane skośnie w dół, opadanie powiek, telekantus, nisko osadzone i dysmorficzne uszy, szeroka płaska nasada nosa, opadające kąciki ust, wysokie podniebienie, retrognacja). Pacjenci mogą mieć także wrodzoną zaćmę, łagodnie zrosnięte brwi, obniżone napięcie mięśniowe i słabe kontakty społeczne. Opisywano również wrodzone wady serca (np. ubytek przegrody międzykomorowej, przetrwały przewód tętniczy).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Ring 16
Ring chromosome 16
Ring 16
Ring chromosome 16

Kod ORPHA

96178

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.2

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl