

# 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](http://www.orphanet.pl)