

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 dysmorfią twarzoczaszki (np. małowłowie, 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 zrośnięte 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 Ring 16

Synonimy

Ring chromosome 16
Ring 16
Ring chromosome 16

Kod ORPHA

96178

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet