

## Opis choroby \*

### Definicja

Rzadki zespół anomalii chromosomowych o wysoce zmiennym fenotypie, charakteryzujący się przed- i/lub poporodowym opóźnieniem wzrostu, niepełnosprawnością intelektualną, niskim wzrostem, cechami dysmorfii (małogłowie, trójkątna twarz, wydatne czoło, hiperteloryzm, wady uszu, szeroka nasada nosa, wysoko wysklepione podniebienie, małożuchwie), wady dłoni i stóp (np. brachydaktylia, klinodaktylia, syndaktylia) oraz liczne zmiany z przebarwieniowe i/lub odbarwieniowe. W zespole o ciężkim przebiegu mogą wystąpić wady serca i/lub nerek. Zgłaszano także obniżone napięcie mięśniowe, opóźnienie mowy, stopę końsko-szpotawą i wady narządów płciowych (wnętrostwo i spodziectwo).

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych Ring 15

#### Synonimy

Ring chromosome 15

Ring 15

Ring chromosome 15

#### Kod ORPHA

96177

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q93.2

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet