

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

Synonimy

Ring 15
Ring chromosome 15
Ring 15
Ring chromosome 15

Kod ORPHA

96177

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet