

Chromosom pierścieniowy 13

Kod Orpha: 96176 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Rzadka anomalia dotycząca chromosomu 13 o bardzo zmiennym fenotypie (od łagodnego do ciężkiego), charakteryzująca się głównie opóźnieniem wzrastania wewnątrzmacicznego, opóźnieniem rozwoju, niskim wzrostem, upośledzeniem umysłowym w stopniu umiarkowanym lub ciężkim, małą głową, dysmorfia twarzy (tj. szpary powiekowe skierowane do góry, hiperteloryzm, nieprawidłowe uszy, szeroka nasada nosa, wysoko wysklepione podniebienie, mała żuchwa, małe usta i cienkie wargi), wadami dłoni i stóp oraz wadami narządów płciowych. Dodatkowo zgłaszano problemy behawioralne, zaburzenia słuchu i mowy, wrodzone wady serca, wady rozwojowe mózgu i atreżję odbytu.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Ring 13
Ring chromosome 13
Ring 13
Ring chromosome 13

Kod ORPHA

96176

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