

## 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, małogłowie, dysmorfia twarzy (tj. szpary powiekowe skierowane do góry, hiperteloryzm, nieprawidłowe uszy, szeroka nasada nosa, wysoko wysklepione podniebienie, małożuchwie, małe usta i cienkie wargi), wadami dłoni i stóp oraz wadami narządów płciowych. Dodatkowe 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