

Małe chromosomy pierścieniowe chromosomu X

Kod Orpha: 96201 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

X small rings is a rare chromosome X structural anomaly, with highly variable phenotype, principally characterized by developmental delay, intellectual disability, short stature, craniofacial dysmorphism (incl. microcephaly, facial asymmetry, hypertelorism, long palpebral fissures, epicanthus, low-set or malrotated ears, broad nose with a flat nasal bridge, anteverted nares, long philtrum, thin upper lip, high arched palate, micrognathia) and skeletal anomalies (e.g. cubitus valgus, talipes equinovarus). Patients may also present heart malformations (e.g. ventricular septal defects, mitral valve stenosis), sacral dimple, soft tissue syndactyly, pigmented nevi, and seizures.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
96201

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q99.8

Kod ICD11
LD51

[*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