

Chromosom pierścieniowy 11

Kod Orpha: 96175 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Chromosom pierścieniowy 11 jest aberracją autosomu, która charakteryzuje się zmiennym spektrum cech klinicznych, w tym wczesnym opóźnieniem wzrastania i niskim wzrostem, małą głową, opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną określonego stopnia, dysmorfia twarzy i plamami typu café au lait (kawy z mlekiem). U niektórych chorych opisywano wrodzone wady serca oraz serca i zaburzenia endokrynologiczne.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

RC11
Ring 11
Ring chromosome 11
r(11) syndrome
RC11
Ring 11
Ring chromosome 11
r(11) syndrome

Kod ORPHA
96175

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