

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 twarzą 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