

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych RC11	RC11
	Ring 11
	Ring chromosome 11
	r(11) syndrome
	RC11
	Ring 11
	Ring chromosome 11
	r(11) syndrome

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
96175	-	Q93.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet