

Chromosom pierścieniowy 3

Kod Orpha: 96172 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Ring chromosome 3 syndrome is a rare chromosomal anomaly syndrome with a highly variable phenotype principally characterized by pre- and postnatal growth retardation, short stature, developmental delay, mild to severe intellectual disability, microcephaly and mild dysmorphic features (incl. triangular face, dysplastic ears, upslanting palpebral fissures, epicanthic folds, broad nasal bridge, full nasal tip, long philtrum, downturned corners of the mouth, and micro/retrognathia). Additional manifestations reported include hypotonia, mild articular limitation, hearing loss, digital anomalies (i.e. clinodactyly, brachydactyly), café-au-lait patches and hypospadias.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Ring 3
Ring chromosome 3
Ring 3
Ring chromosome 3

Kod ORPHA

96172

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