

Opis choroby *

Definicja

*Chromosom pierścieniowy 22 jest aberracją autosomu, która charakteryzuje się zróżnicowanym obrazem klinicznym, najczęściej obejmującym całościowe opóźnienie rozwoju, hipotonię, opóźnienie wzrastania z małą głową, niepełnosprawność intelektualną ze ciężkim opóźnieniem mowy, drgawki lub nieprawidłowy zapis EEG, zaburzenia ze spektrum autyzmu i inne zaburzenia zachowania.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Ring 22
Ring chromosome 22
r(22) syndrome

Kod ORPHA

1446

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet