

Dodatkowy chromosom markerowy/pierścieniowy pochodzący z chromosomu 8

Kod Orpha: 1450 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Rzadka aberracja chromosomowa, obejmująca różne części 8 chromosomu. Fenotyp związany z obecnością mozaikowego lub niemozaikowego nadliczbowego r(8)/mar(8) jest prawie prawidłowy lub wiąże się z niewielkimi nieprawidłowościami różnego stopnia, zaś wzrost i niepełnosprawność intelektualna są podobne do obserwowanych w dobrze poznanym zespole trisomii mozaikowej chromosomu 8.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Ring 8
Chromosom pierścieniowy 8
Supernumerary ring/marker 8
Ring chromosome 8
r(8) syndrome

Kod ORPHA

1450

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