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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Ring 8 Chromosom pierścieniowy 8 Supernumerary ring/marker 8 Ring chromosome 8 r(8) syndrome

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1450	-	Q93.2

Kod ICD11
-

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl