

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