

Opis choroby *

Definicja

*Chromosom pierścieniowy 1 jest aberracją autosomu, która charakteryzuje się zróżnicowanym obrazem klinicznym, najczęściej obejmującym znaczące zaburzenia wzrastania wewnątrzmacicznego i postnatalnego, opóźnienie rozwoju, niepełnosprawność intelektualną, małąłowię i dysmorficzne cechy twarzy. Rzadziej występuje dysgeneza ciała modzelowatego, ubytek przegrody międzyprzedsionkowej, stopy szpotawe i klinodaktylia.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Ring 1
Ring chromosome 1
r(1) syndrome

Kod ORPHA

1437

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet