

## 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 dysgenezja 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