

Chromosom pierścieniowy 12

Kod Orpha: 1439 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Chromosom pierścieniowy 12 jest rzadką aberracją chromosomową o wysoce zmiennym fenotypie, która charakteryzuje się głównie opóźnieniem wzrastania po urodzeniu, zmiennym stopniem opóźnienia rozwoju i niepełnosprawnością intelektualną, małogłowie i dysmorfia twarzy (zmarszczki nakątne, nisko osadzone, kubkowane uszy, wydatny nos z płaskim grzbietem, wysokie podniebienie, mikrognacja). Opisywano również występowanie nieprawidłowości układu kostnego (szewska klatka piersiowa, klinodaktylia), wrodzonych wad serca, wnetrostwa, plam kawowych na skórze i padaczki.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Ring 12
Ring chromosome 12

Kod ORPHA

1439

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.2

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl