

## 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, małą głową 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych Ring 12	Ring chromosome 12

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
1439	-	Q93.2

**Kod ICD11**  
-

---

### \*Źródło

orphanet