

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

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych Ring 12	Ring chromosome 12

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1439	-	Q93.2

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet