

Chromosom pierścieniowy 21

Kod Orpha: 1445 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Chromosom pierścieniowy 21 jest aberracją autosomu, która charakteryzuje się zróżnicowanym obrazem klinicznym, najczęściej obejmującym opóźnienie wzrastania, opóźnienie rozwoju, niepełnosprawność intelektualną, padaczkę, małą głowę, niski wzrost, cechy dysmorficzne, hipogammaglobulinemię, trombocytopenię i niespecyficzne wady szkieletowe (półkłęgi, klinodaktylia). W rzadkich przypadkach zespół ten opisywano u osób z prawidłowym fenotypem.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
1445

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q93.2

Kod ICD11
-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.