

Opis choroby *

Definicja

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

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1445	-	Q93.2
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet