

Chromosom pierścieniowy 14

Kod Orpha: 1440 Kod OMIM: 616606

Opis choroby *

Definicja

A rare chromosomal anomalie characterized by intellectual deficit, retinal and skin pigmentation disorders, seizures, and dysmorphic features, including flat occiput, epicanthal folds, downward slanting eyes, flat nasal bridge, upturned nostrils, short neck, and large low set ears.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Ring 14
Ring chromosome 14

Kod ORPHA

1440

Kod OMIM

616606

Kod ICD10

Q93.2

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.