

Chromosom pierścieniowy 19

Kod Orpha: 1443 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Ring chromosome 19 syndrome is a rare chromosomal anomaly syndrome with a highly variable phenotype that may range from normal to patients with profound intellectual disability, developmental delay, learning disability (esp. speech) and mild dysmorphism (incl. micro/macrocephaly, prominent forehead, low-set and posteriorly rotated ears, hypertelorism, high nasal bridge, prominent philtrum, retro/micrognathia). Mild hypotonia and autistic-like mannerisms (e.g. hand opening and closing, head banging) may also be associated. Other anomalies, such as cutis laxa, hearing loss, syndactyly, digital hypoplasia, and talipes equinovarus, have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Ring 19
Ring chromosome 19

Kod ORPHA

1443

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.2

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl