

Zespół mikrodelecji 1q41q42

Kod Orpha: 250999 Kod OMIM: 612530

Opis choroby *

Definicja

1q41q42 microdeletion syndrome is a chromosomal anomaly characterized by a severe developmental delay and/or intellectual disability, typical facial dysmorphic features, brain anomalies, seizures, cleft palate, clubfeet, nail hypoplasia and congenital heart disease.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Del(1)(q41q42)
Del(1)(q41q42)
Monosomia 1q41q42
Monosomia 1q41-q42
Zespół mikrodelecji 1q41-q42
Monosomy 1q41q42

Kod ORPHA

250999

Kod OMIM

612530

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

LD44.10

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.