

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	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