

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych	Del(1)(q41q42)
	Del(1)(q41q42)
	Monosomia 1q41q42
	Monosomia 1q41-q42
	Zespół mikrodelecji 1q41-q42
	Monosomy 1q41q42

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
250999	612530	Q93.5

**Kod ICD11**  
LD44.10

---

### \*Źródło

orphanet