

Zespół mikroduplikacji 1q21.1

Kod Orpha: 250994 Kod OMIM: 612475

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mikroduplikacji 1q21.1 to rzadka częściowa trisomia/tetrasomia autosomu z niepełną penetracją i zmienną ekspresją, która charakteryzuje się makrocefalią (wielkogłowiec), opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną, zaburzeniami psychicznymi (zaburzenia ze spektrum autyzmu, zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi - ADHD, schizofrenia, zaburzenia nastroju) i łagodną dysmorfią twarzy (wysokie czoło, hiperteloryzm). Inne towarzyszące objawy obejmują wrodzone wady serca, obniżenie napięcia mięśniowego, niski wzrost oraz skoliozę.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Dup(1)(q21.1)
Dup(1)(q21.1)
Trisomia 1q21.1
Trisomy 1q21.1

Kod ORPHA

250994

Kod OMIM

612475

Kod ICD10

Q92.3

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