

# 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 dysmorfia 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](http://www.orphanet.pl)