

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 twarzą (wysokie czoło, hipertelorizm). Inne towarzyszące objawy obejmują wrodzone wady serca, obniżenie napięcia mięśniowego, niski wzrost oraz skoliozę.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Dup(1)(q21.1) Dup(1)(q21.1) Trisomia 1q21.1 Trisomy 1q21.1

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
250994	612475	Q92.3

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet