

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół mikrodelecji 1p31p32 jest rzadką aberracją chromosomową, w której dochodzi do częściowej delecji krótkiego ramienia chromosomu 1. Charakteryzuje się opóźnieniem rozwoju, agenezją/hipoplazją ciała modzelowatego i dysmorfią twarzoczaszki, na którą składa się wielkogłowie (wskutek wodogłowie lub poszerzenia komór), nisko osadzone małżowiny uszne, zadarte nozdrza oraz mikrogacja (mała żuchwa). Często występują wady układu moczowego (np. refluks pęcherzowo-moczowodowy, nietrzymanie moczu). Opisywano także obniżenie napięcia mięśniowego, zakotwiczenie rdzenia kręgowego, malformację Chiariego typu I oraz drgawki.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych  
Del(1)(p31p32)  
Del(1)(p31p32)  
Monosomia 1p31p32  
Monosomy 1p31p32

#### Synonimy

#### Kod ORPHA

401986

#### Kod OMIM

613735

#### Kod ICD10

Q93.5

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet