

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

Synonimy

Del(1)(p31p32)

Del(1)(p31p32)

Monosomia 1p31p32

Monosomy 1p31p32

Kod ORPHA

401986

Kod OMIM

613735

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet