

Dystalna monosomia 1q

Kod Orpha: 36367 Kod OMIM: 612337

Opis choroby *

Definicja

Rzadka anomalia chromosomalna charakteryzująca się upośledzeniem umysłowym, postępującą małogłowiec, drgawkami, opóźnieniem wzrostu, dysmorfia twarzy i różnymi wadami pośrodkowej linii ciała, w tym dotyczącymi serca, ciała modzelowatego, żołądka i przetyku oraz układu moczowo-płciowego.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Distal deletion 1q
Dystalna delecja 1q
Monosomia 1qter
Telomerowa delecja 1q
Monosomy 1qter
Telomeric deletion 1q

Kod ORPHA

36367

Kod OMIM

612337

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

LD44.10

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl