

Opis choroby *

Definicja

Rzadka anomalia chromosomalna charakteryzująca się upośledzeniem umysłowym, postępującą małągłowiec, drgawkami, opóźnieniem wzrostu, dysmorfia twarzą 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