

## Opis choroby \*

### Definicja

Rzadka anomalia chromosomalna charakteryzująca się upośledzeniem umysłowym, postępującą małągłowiec, 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