Opis choroby *

Definicja

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

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Distal deletion 1q
	Dystalna delecja 1q
	Monosomia 1qter
	Telomerowa delecja 1q
	Monosomy 1qter
	Telomeric deletion 1q

Kod ORPHA	**Kod OMIM**	**Kod ICD10**
36367	612337	Q93.5

Kod ICD11
LD44.10

---

*Źródło

orphanet