

Zespół delecji 1p36

Kod Orpha: 1606 Kod OMIM: 607872

Opis choroby *

Definicja

A rare chromosomal anomaly characterized by distinctive facial dysmorphic features, hypotonia, developmental delay, intellectual disability, seizures, heart defects, poor/absent speech, and prenatal onset growth deficiency.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Del(1)(p36)
Del(1)(p36)
Delecja 1p36
Delecja 1pter
Delecja subtelomerowa 1p36
Monosomia 1p36
Monosomia 1pter
Deletion 1p36
Deletion 1pter
Monosomy 1p36
Monosomy 1pter
Subtelomeric 1p36 deletion

Kod ORPHA

1606

Kod OMIM

607872

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

LD44.11

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl