

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	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	Kod OMIM	Kod ICD10
1606	607872	Q93.5

Kod ICD11
LD44.11

*Źródło

orphanet