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