

Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 1

Kod Orpha: 251009 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 1 jest jednorodzielską disomią pochodzenia matczynego, która najprawdopodobniej nie wiąże się z żadną ekspresją fenotypową, z wyjątkiem przypadków wystąpienia homozygotycznej mutacji odpowiedzialnej za chorobą recesywną, której nosicielką jest tylko matka.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

UPD(1)mat
UPD(1)mat

Kod ORPHA

251009

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q99.8

Kod ICD11

LD45.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.