

## 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

|                       |                        |
|-----------------------|------------------------|
| <b>Klasyfikacja</b>   | <b>Synonimy</b>        |
| Zespół wad wrodzonych | UPD(1)mat<br>UPD(1)mat |

|                  |                 |                  |
|------------------|-----------------|------------------|
| <b>Kod ORPHA</b> | <b>Kod OMIM</b> | <b>Kod ICD10</b> |
| 251009           | -               | Q99.8            |

**Kod ICD11**  
LD45.0

---

### \*Źródło

orphanet