

Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu X

Kod Orpha: 261519 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A uniparental disomy of maternal origin that does not seem to have an adverse impact on the phenotype of an individual. There is a possibility of homozygosity for a recessive disease mutation for which the mother is a carrier and specific phenotype depends on the inherited disorder.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

UPD(X)mat
UPD(X)mat

Kod ORPHA

261519

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q99.8

Kod ICD11

LD45.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.