

Mozaikowa ojcowska jednorodzicielska disomia całego genomu

Kod Orpha: 329813 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare chromosomal anomaly characterized by a combination of paternal uniparental and biparental cell lineages, leading to variable clinical presentation that predominantly includes features of Beckwith-Wiedemann syndrome and increased risk of various tumors. In addition, features of Angelman syndrome and transient neonatal diabetes might be expected.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Androgenetic/biparental mosaicism
Mozaikowość
androgenetyczna/oburodzicielska
Mozaikowość dotycząca całogenomowej jednorodzicielskiej UPD
Mozaikowość dotycząca całogenomowej ojcowskiej UPD
Genome-wide paternal uniparental disomy mosaicism
Mosaic genome-wide paternal UPD

Kod ORPHA

329813

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q95.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl