

# 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](http://www.orphanet.pl)