

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 Androgenetic/biparental mosaicism

Synonimy

Mozaikowość
androgenetyczna/oburodzicielska
Mozaikowość dotycząca całogenomowej
jednorodzielskiej 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