

Opis choroby *

Definicja

*Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 9 jest jednorodzielską disomią pochodzenia matczynego, która najpewniej nie wykazuje fenotypowej ekspresji z wyjątkiem homozygotyczności dla mutacji powodującej chorobę recesywną, której nosicielem jest jedynie matka.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych UPD(9)mat	UPD(9)mat

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
96183	-	Q99.8

Kod ICD11
LD45.0

*Źródło

orphanet