

Opis choroby *

Definicja

*Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 4 jest jednorodzielską disomią pochodzenia matczynego, która najprawdopodobniej nie wykazuje żadnej ekspresji fenotypowej, z wyjątkiem przypadków z homozygotyczną mutacją, odpowiedzialną za chorobę recesywną, której nosicielką jest jedynie matka.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	UPD(4)mat UPD(4)mat

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
96180	-	Q99.8

Kod ICD11
LD45.0

*Źródło

orphanet