

Opis choroby *

Definicja

*Ojcowska jednorodzielska disomia chromosomu 5 to jednorodzielska disomia pochodzenia ojcowskiego, która najprawdopodobniej nie wykazuje żadnej fenotypowej ekspresji, z wyjątkiem przypadków wystąpienia stanu homozygotyczności mutacji, odpowiedzialnej za chorobę recesywną, której nosicielem jest tylko ojciec.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych UPD(5)pat	UPD(5)pat
	UPD(5)pat

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
96190	-	Q99.8

Kod ICD11
LD45.1

*Źródło

orphanet