

# Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 22

## Kod Orpha: 96188 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 22 jest jednorodzielską disomią pochodzenia matczynego, która prawdopodobnie nie wykazuje negatywnego wpływu na fenotyp. Istnieje możliwość wystąpienia homozygotyczności dla mutacji odpowiedzialnej za chorobę recesywną, jeśli matka jest nosicielką takiej mutacji. Specyficzny fenotyp związany jest z daną chorobą dziedziczną.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

UPD(22)mat  
UPD(22)mat

#### Kod ORPHA

96188

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q99.8

#### Kod ICD11

LD45.0

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.