

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych	UPD(22)mat UPD(22)mat

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
96188	-	Q99.8

**Kod ICD11**  
LD45.0

---

### \*Źródło

orphanet