

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	UPD(22)mat UPD(22)mat

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
96188	-	Q99.8

Kod ICD11
LD45.0

*Źródło

orphanet