

# Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 21

## Kod Orpha: 96187 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 21 jest jednorodzielską disomią pochodzenia matczynego, która nie wydaje się mieć niekorzystnego wpływu na fenotyp. Istnieje możliwość wystąpienia homozygotycznej mutacji patogenicznej, odpowiedzialnej za chorobę recesywną, której nosicielką jest matka, a określony fenotyp zależy od choroby genetycznej.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

UPD(21)mat  
UPD(21)mat

#### Kod ORPHA

96187

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q99.8

#### Kod ICD11

LD45.0

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.