

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.