

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	UPD(21)mat UPD(21)mat

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
96187	-	Q99.8

Kod ICD11
LD45.0

*Źródło

orphanet