

Opis choroby *

Definicja

*Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 16 jest jednorodzielską disomią pochodzenia matczynego, której może towarzyszyć wewnątrzmaciczne opóźnienie wzrastania i zwiększone ryzyko wrodzonych wad rozwojowych. Opisywano również obecność tego defektu u zdrowych nosicieli. Ponadto zgłaszano przypadki z homozygotyczną mutacją, odpowiedzialną za wystąpienie choroby o dziedziczeniu recesywnym, której nosicielką była matka, a specyficzny fenotyp związany był z daną chorobą dziedziczną.inf brsup inf brsup

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych UPD(16)mat
UPD(16)mat

Synonimy

UPD(16)mat
UPD(16)mat

Kod ORPHA

96185

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q99.8

Kod ICD11

LD45.0

*Źródło

orphanet