

Ojcowska jednorodzielska disomia chromosomu 20

Kod Orpha: 96194 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Paternal uniparental disomy of chromosome 20 is a very rare chromosomal anomaly in which both copies of chromosome 20 are inherited from the father. The main features described are high birth weight and/or early-onset obesity, relative macrocephaly, and tall stature. Most patients were ascertained during sporadic pseudohypoparathyroidism type 1b (see this term) testing and have UPD involving variable segments of the long arm of chromosome 20.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Paternal UPD(20)
Ojcowska UPD20
UPD(20)pat
UPD(20)pat

Kod ORPHA

96194

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q99.8

Kod ICD11

LD45.1

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl