

Ojcowska jednorodzielska disomia chromosomu 7

Kod Orpha: 96192 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Ojcowska jednorodzielska disomia chromosomu 7 jest jednorodzielską disomią pochodzenia ojcowskiego, która najprawdopodobniej nie wykazuje żadnej ekspresji fenotypowej, z wyjątkiem przypadków wystąpienia homozygotycznej mutacji warunkującej chorobę recesywną, której nosicielem jest tylko ojciec (np. mukowiscydoza, wrodzona biegunka chlorkowa, niedosłuch zmysłowo-nerwowy).inf brsup inf brsup

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

UPD(7)pat
UPD(7)pat

Kod ORPHA

96192

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q99.8

Kod ICD11

LD45.1

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.