

Opis choroby *

Definicja

*Ojcowska jednorodzicielska disomia chromosomu 7 jest jednorodzicielską 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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych UPD(7)pat	UPD(7)pat
	UPD(7)pat

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
96192	-	Q99.8

Kod ICD11
LD45.1

*Źródło

orphanet