

# Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 2

## Kod Orpha: 96179 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 2 jest jednorodzielską disomią pochodzenia matczynego, która najprawdopodobniej nie jest związana z charakterystycznym fenotypem, z wyjątkiem przypadków ze stwierdzoną homozygotyczną mutacją odpowiedzialną za rozwój choroby recesywnej, której nosicielką jest tylko matka.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

UPD(2)mat  
UPD(2)mat

#### Kod ORPHA

96179

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q99.8

#### Kod ICD11

LD45.0

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.