

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych UPD(2)mat	UPD(2)mat
	UPD(2)mat

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
96179	-	Q99.8

Kod ICD11
LD45.0

*Źródło

orphanet