

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych	UPD(2)mat UPD(2)mat

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
96179	-	Q99.8

**Kod ICD11**  
LD45.0

---

### \*Źródło

orphanet