

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Matczyzna jednorodzielska disomia chromosomu 13 to jednorodzielska disomia pochodzenia matczynego, która najprawdopodobniej nie wykazuje żadnej ekspresji fenotypowej, z wyjątkiem przypadków wystąpienia stanu homozygotyczności mutacji, powodującej chorobę recesywną, której nosicielką jest tylko matka.

### Dane

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych UPD(13)mat	UPD(13)mat
	UPD(13)mat

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
97678	-	Q99.8

**Kod ICD11**  
LD45.0

---

### \*Źródło

orphanet