

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

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych UPD(13)mat	UPD(13)mat
	UPD(13)mat

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
97678	-	Q99.8

Kod ICD11
LD45.0

*Źródło

orphanet