

Opis choroby *

Dane

Klasyfikacja

Podtyp etiologiczny

Synonimy

Alagille-Watson syndrome due to a NOTCH2 point mutation

Dysplazja tętniczo-wątrobowa z powodu mutacji punktowej NOTCH2

Syndromiczna skąpość dróg żółciowych z powodu mutacji punktowej NOTCH2

Zespół Alagille'a i Watsona z powodu mutacji punktowej NOTCH2

Arteriohepatic dysplasia due to a NOTCH2 point mutation

Syndromic bile duct paucity due to a NOTCH2 point mutation

Kod ORPHA

261629

Kod OMIM

610205

Kod ICD10

Q44.7

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet