

Opis choroby *

Definicja

A rare disorder of the fetus characterized by absent or poorly developed proximal tubules of the kidneys, persistent oligohydramnios, leading to Potter sequence (facial dysmorphism with large and flat, low-set ears, lung hypoplasia, arthrogryposis and limb positioning defects), and skull ossification defects.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Primitive renal tubule syndrome

Dysgenезja nerkowo-kanalikowa

Zespół nieodróżnicowanych kanalików nerkowych

Renotubular dysgenesis

Kod ORPHA

3033

Kod OMIM

267430

Kod ICD10

Q63.8

Kod ICD11

LB30.3

*Źródło

orphanet