

Opis choroby *

Definicja

*Zespół podobny do zespołu Meckela związany z NPHP3 jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem, który charakteryzuje się wadą nerek pod postacią ich torbielowatej dysplazji, z małowodziem lub bez w okresie prenatalnym, nieprawidłowościami ośrodkowego układu nerwowego (zwykle malformacja Dandy'ego i Walkera), wrodzonym zwłóknieniem wątroby, bez polidaktylii.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Goldston syndrome

Dysplazja nerkowo-wątrobowo-trzustkowa - torbiele Dandy'ego i Walkera

Zespół Goldstona

Zespół Meckela typu 7

Zespół podobny do zespołu Meckela typu 1

Meckel syndrome type 7

Meckel-like syndrome type 1

Renal-hepatic-pancreatic dysplasia-Dandy-Walker cysts syndrome

Kod ORPHA

3032

Kod OMIM

267010

Kod ICD10

Q61.9

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet