

Zespół Criglera i Najjara

Kod Orpha: 205 Kod OMIM: 606785

Opis choroby *

Definicja

A rare hereditary disorder of bilirubin metabolism characterized by unconjugated hyperbilirubinemia due to either a complete (type 1) or partial and inducible (type 2) hepatic deficit of UDP-glucuronosyltransferase 1A1 activity. The disorder manifests with neonatal jaundice with a risk of developing bilirubin encephalopathy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Bilirubin uridinediphosphate
glucuronosyltransferase deficiency
Dziedziczna nieskoniugowana
hiperbilirubinemia
Niedobór bilirubiny-UGT
Niedobór UGT
Niedobór urydynodifosforanu
glukuronylotransferazy bilirubiny
Bilirubin-UGT deficiency

Kod ORPHA
205

Kod OMIM
606785

Kod ICD10
E80.5

Kod ICD11
5C58.00

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl