

Zespół kręczy szyi, bliznowców, wnetrostwa i dysplazji nerek

Kod Orpha: 3341 Kod OMIM: 314300

Opis choroby *

Definicja

*Zespół kręczy szyi, bliznowców, wnetrostwa i dysplazji nerek jest niezwykle rzadką wadą rozwojową powstałą podczas embriogenezy, która charakteryzuje się wrodzonym kręczem mięśni szyi z towarzyszącymi anomaliami skórnymi (takimi jak liczne bliznowce, znamiona barwnikowe, nabłoniaki), wadami rozwojowymi układu moczowo-płciowego (w tym wnetrostwem i spodziectwem) oraz dysplazją nerek (np. przewlekłe odmiedniczkowe zapalenie nerek, atrofia nerek). Dodatkowo opisywano żylaki, niepełnosprawność intelektualną i wady mięśniowo-szkieletowe.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
3341

Kod OMIM
314300

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11
-

[*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