

# Rodzinna dysgeneza kaudalna

Kod Orpha: 1768 Kod OMIM:

## Opis choroby \*

### Definicja

Rzadka, genetyczna wada rozwojowa powstała w okresie embriogenezy, która charakteryzuje różnego stopnia dysgenezą kaudalną, dotyczącą pojedynczej tętnicy pępowinowej lub nieperforowanego odbytu do pełnej sirenemelii, u kilku członków tej samej rodziny. Fenotyp obejmuje agenezję odcinka lędźwiowo-krzyżowego, atreżję lub ektopię odbytu, wady układu moczowo-płciowego, elementy asocjacji VATER lub VACTERL oraz dysmorfie twarzy (płaska twarz, nieprawidłowe uszy, obustronne zmarszczki nakątne, obniżony grzbiet nosa, mikrognacja). Dodatkowo opisywano wady sercowo-naczyniowe (np. ubytek poduszki wsierdzia, hipoplazja tętnicy płucnej) oraz szkieletu (kifoza, wady dotyczące połowy miednicy).inf brsup inf brsup

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Rudd-Klimek syndrome  
Zespół Rudda i Klimeka

#### Kod ORPHA

1768

#### Kod OMIM

-

#### 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](http://www.orphanet.pl)