

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).

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