

Opis choroby *

Definicja

Rzadka, genetyczna wada rozwojowa powstała w okresie embriogenezy, która charakteryzuje różnego stopnia dysgenezę kaudalną, dotyczącą pojedynczej tętnicy pępowinowej lub nieperforowanego odbytu do pełnej sirenomelii, u kilku członków tej samej rodziny. Fenotyp obejmuje agenezję odcinka lędźwiowo-krzyżowego, atrezię 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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Rudd-Klimek syndrome
	Zespół Rudda i Klimeka

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1768	-	Q87.8

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet