

Cholestaza - retinopatia barwnikowa - rozszczep podniebienia

Kod Orpha: 1415 Kod OMIM: 301068

Opis choroby *

Definicja

Rzadki zespół mnogich wrodzonych wad rozwojowych, charakteryzujący się współistnieniem rozszczepu wargi i podniebienia, retinopatii barwnikowej o niejednorodnym charakterze (zmiany o kształcie kociej łapy), obturacyjnej choroby wątroby (cholestaza, nadciśnienie wrotne itp.) oraz obturacyjnej choroby nerek (ektopowe ujście moczowodów, zwężenia, refluks pęcherzowo-moczowodowy i wodonercze). Zgłaszano również zajęcie układu pokarmowego (nieprawidłowy zwrot jelit, refluks żołądkowo-przełykowy itp.) oraz serca (koarktacja aorty, zwężenie tętnicy płucnej itp.). Dyskutowane jest nakładanie z zespołem Kabuki.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Hardikar syndrome
Zespół Hardikara

Kod ORPHA

1415

Kod OMIM

301068

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