

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.). Dyskusowane jest nakładanie z zespołem Kabuki.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Hardikar syndrome
	Zespół Hardikara

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1415	301068	Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet