

Wiotka skóra z ciężkimi anomaliaми płucnymi, żołądkowo-jelitowymi i moczowymi

Kod Orpha: 221145 Kod OMIM: 613177

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, dermis elastic tissue disorder characterized by generalized cutis laxa associated with severe, usually early-onset, pulmonary emphysema, frequent and severe gastrointestinal and genitourinary involvement (i.e. bladder/intestine diverticula and/or tortuosity, gastrointestinal fragility, hydronephrosis), and mild cardiovascular involvement (typically limited to peripheral pulmonary artery stenosis only).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

ARCL1C
Zespół Urbana, Rifkina i Davisa
Autosomal recessive cutis laxa type 1C
Urban-Rifkin-Davis syndrome

Kod ORPHA

221145

Kod OMIM

613177

Kod ICD10

Q82.8

Kod ICD11

LD28.2

[*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