

Opis choroby *

Definicja

*Wrodzona biegunka przewlekła z enteropatią z utratą białka jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą jelit, która charakteryzuje się przewlekłą, niezakaźną, wodnistą biegunką bez domieszki krwi, o wczesnym początku, związaną z enteropatią z utratą białka, prowadzącą do hipoalbuminemii, hipogammaglobulinemii i podwyższenia stężenia alfa-1-antytrypsyny w stolcu. Klinicznie objawia się ciężką, nieuleczalną biegunką, zahamowaniem rozwoju, nawracającymi infekcjami i obrzękami.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Congenital chronic diarrhea with exudative enteropathy
Wrodzona biegunka przewlekła z enteropatią wysiękową

Kod ORPHA

329242

Kod OMIM

615863

Kod ICD10

K52.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet