

Opis choroby *

Definicja

*Wrodzona enteropatia spowodowana niedoborem enteropeptydazy jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą gastroenterologiczną, która charakteryzuje się zahamowaniem rozwoju o wczesnym początku, obrzękami, hipoproteinemią, biegunką i zaburzeniami wchłaniania tłuszczów (lub stolcami tłuszczowymi), przy braku lub bardzo niskiej aktywności trypsyny w soku dwunastniczym. Może towarzyszyć celiakia lub inne zaburzenia czynności trzustki lub błon śluzowych.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Congenital enterokinase deficiency

Wrodzony Niedobór enterokinazy

Kod ORPHA

168601

Kod OMIM

226200

Kod ICD10

K90.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet