

Opis choroby *

Definicja

*Zespół ostrej dziecięcej niewydolności wątroby i zaburzeń wieloukładowych jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą mięszu wątroby, która charakteryzuje się ostrą niewydolnością wątroby, rozwijającą się w pierwszym roku życia. Obraz kliniczny obejmuje brak prawidłowego rozwoju, hipotonię, umiarkowane całościowe opóźnienie rozwoju, drgawki, nieprawidłowe wyniki testów czynnościowych wątroby, niedokrwistość mikrocytarną i podwyższone stężenie kwasu mlekowego w surowicy krwi. Inne towarzyszące objawy to stłuszczenie i zwłóknienie wątroby, nieprawidłowa budowa mózgu i zaburzenia czynności kanalików nerkowych. Nawet niewielka choroba nasila niewydolność wątroby.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

370088

Kod OMIM

615438

Kod ICD10

K72.0

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet