

Dysplazja nerkowo-wątrobowo-trzustkowa

Kod Orpha: 294415 Kod OMIM: 615415

Opis choroby *

Definicja

Renal-hepatic-pancreatic dysplasia is a rare, genetic, developmental defect during embryogenesis syndrome characterized by the triad of pancreatic fibrosis (and cysts, with a reduction of parenchymal tissue), renal dysplasia (with peripheral cortical cysts, primitive collecting ducts, glomerular cysts and metaplastic cartilage) and hepatic dysgenesis (enlarged portal areas containing numerous elongated binary profiles with a tendency to perilobular fibrosis). Situs abnormalities, skeletal anomalies and anencephaly have also been associated. Patients that survive the neonatal period present renal insufficiency, chronic jaundice and insulin-dependent diabetes.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Ivemark II syndrome
Zespół Ivemarka II
Renohepaticopancreatic dysplasia

Kod ORPHA

294415

Kod OMIM

615415

Kod ICD10

Q45.8

Kod ICD11

-

[*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