Opis choroby *

Definicja

*Zespół niedorozwoju trzustki, pęcherzyka żółciowego i atrezji jelit jest rzadkim, potencjalnie śmiertelnym, genetycznie uwarunkowanym zespołem wad wrodzonych układu pokarmowego, który charakteryzuje się cukrzycą noworodkową, hipoplastyczną lub pierścieniowatą trzustką, atrezją dwunastnicy i jelita czczego, a także aplazją lub hipoplazją pęcherzyka żółciowego. Często obserwuje się zahamowanie wzrastania wewnątrzmacicznego, brak prawidłowego rozwoju, niedożywienie, nieprawidłowy zwrot jelit, zaburzenia wchłaniania, wzrost bilirubiny związanej, acholia (brak żółci) i infekcje. Mogą również wystąpić wady serca.

Dane

Klasyfikacja
Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
293864

Kod OMIM
615710

Kod ICD10
Q45.8

Kod ICD11
-

---

*Źródło

orphanet