

Opis choroby *

Definicja

*Przejęciowa hipertriglicydemia dziecięca i stłuszczenie wątroby to rzadka, genetycznie uwarunkowana choroba wątroby, która charakteryzuje się masywnym powiększeniem wątroby, umiarkowaną lub ciężką, przemijającą hipertriglicydemią i stłuszczeniem wątroby (a następnie zwłóknieniem). Klinicznie objawia się w w okresie niemowlęcym zahamowaniem rozwoju, wymiotami, powiększeniem brzucha i stłuszczeniem wątroby. Z wiekiem dochodzi do obniżenia lub normalizacji stężenia trójglicerydów w surowicy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Transient infantile hypertriglyceridemia and fatty liver
Transient infantile hypertriglyceridemia and fatty liver

Kod ORPHA

300293

Kod OMIM

614480

Kod ICD10

K76.0

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet