

Opis choroby *

Definicja

*Rodzinna dwupłatkowa zastawka aortalna jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną wadą aorty, która polega na obecności nieprawidłowej dwupłatkowej zastawki aortalnej u co najmniej 2 krewnych pierwszego stopnia. Często przebiega bezobjawowo lub może być związana z postępującą chorobą zastawki aortalnej (niedomykalność i/lub zwężenie aorty, zwykle z powodu zwapnienia zastawki) i towarzyszącą patologią aorty (tj. rozszerzenie aorty, tętniak i/lub rozwarstwienie aorty).

Dane

Klasyfikacja

Wada morfologiczna

Synonimy

Familial BAV

Familial BAV

Kod ORPHA

402075

Kod OMIM

614823

Kod ICD10

Q23.1

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet