

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Izolowane stwardniające zapalenie dróg żółciowych noworodków jest rzadką, genetyczną chorobą dróg żółciowych, która charakteryzuje się ciężką cholangiopatią o początku w okresie noworodkowym. Zachowana jest drożność przewodów żółciowych i nie występują zmiany skórne o charakterze rybiej łuski. U pacjentów obserwuje się żółtaczkę, odbarwione stolce, powiększenie wątroby i śledziony oraz wysokie stężenie gamma-glutamylotransferazy w surowicy krwi. W badaniu histologicznym wątroby widoczne jest zwłóknienie w układzie wrotnym, proliferacja przewodów, złogi metalotionein w komórkach wątroby oraz gromadzenie barwników żółciowych wewnątrz zrazików wątroby. U niektórych pacjentów może wystąpić choroba nerek.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
480556	-	K83.0
Kod ICD11		
-		

---

#### \*Źródło

orphanet