

Opis choroby *

Definicja

Rzadka, śmiertelna, wrodzona wada, która może reprezentować najcięższą postać dysgenezji kaudalnej i charakteryzuje się zrośnięciem kończyn dolnych (jak u syreny), zawsze związanym z poważnymi wadami układu moczowo-płciowego i żołądkowo-jelitowego. Ponadto występuje duża zmienność fenotypowa w układzie mięśniowo-szkieletowym, ośrodkowym układzie nerwowym, układzie oddechowym i krążenia oraz zestawie wad. Często opisywano wady miednicy, kości krzyżowej i kręgosłupa, wady wewnętrznych i zewnętrznych narządów płciowych, agenezję nerek, brak pęcherza moczowego, zarośnięcie odbytnicy/odbytu. Większość dzieci dotkniętych chorobą rodzi się martwa, umiera w trakcie porodu lub wkrótce po nim. Sirenomelię można klasyfikować na podstawie fenotypów wad rozwojowych kończyn. Ze względu na podobieństwo dyskutowane jest rozróżnienie między sirenomelią a zespołem regresji kaudalnej, rodzinną dysgenezją kaudalną oraz VACTERL.inf brsup inf brsup

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
3169	600145	Q87.2
Kod ICD11		
LD2F.12		

*Źródło

orphanet