

Zespół Criglera i Najjara typu 1

Kod Orpha: 79234 Kod OMIM: 218800

Opis choroby *

Definicja

A form of Crigler Najjar syndrome (CNS), a hereditary disorder of hepatic bilirubin conjugation, characterized by severe neonatal unconjugated hyperbilirubinemia due to a complete absence of hepatic UDP-glucuronosyltransferase 1A1. The disorder clinically manifests with neonatal, isolated, severe and permanent jaundice with a permanent risk of bilirubin encephalopathy.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Bilirubin uridinediphosphate
glucuronosyltransferase deficiency type 1
Dziedziczna niesprężona hiperbilirubinemia
typu 1
Niedobór bilirubiny-UGT typu 1
Niedobór UGT typu 1
Niedobór urydynodifosforan-
glukonylotransferazy bilirubiny typu 1
Bilirubin-UGT deficiency type 1

Kod ORPHA

79234

Kod OMIM

218800

Kod ICD10

E80.5

Kod ICD11

5C58.00

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl