

Zespół Criglera i Najjara typu 2

Kod Orpha: 79235 Kod OMIM: 606785

Opis choroby *

Definicja

A form of Crigler Najjar syndrome (CNS), a rare hereditary disorder of bilirubin metabolism, characterized by unconjugated hyperbilirubinemia due to reduced and inducible activity of hepatic UDP-glucuronosyltransferase 1A1. The disorder clinically manifests with neonatal, isolated jaundice with a risk of developing bilirubin encephalopathy later in life due to triggers such as stress or infection.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Bilirubin uridinediphosphate
glucuronosyltransferase deficiency type 2
Dziedziczna niesprężona hiperbilirubinemia
typu 2
Niedobór UGT typu 2
Niedobór bilirubiny-UGT typu 2
Niedobór urydynodifosforan-
glukuronosylotransferazy bilirubiny typu 2
Zespół Ariasa
Bilirubin-UGT deficiency type 2

Kod ORPHA

79235

Kod OMIM

606785

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