

Autosomalna dominująca wielotorbielowatość nerek typu 1 ze stwardnieniem guzowatym

Kod Orpha: 88924 Kod OMIM: 600273

Opis choroby *

Definicja

A rare contiguous gene syndrome involving a partial deletion of chromosome 16 and characterized by early-onset and severe polycystic kidney disease with various manifestations of tuberous sclerosis (multiple angiomyolipomas, lymphangiomyomatosis and periventricular calcifications of the central nervous system).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

PKDTS

Zespół przyległych genów twardzina układowa/wielotorbielowatość nerek
TSC2/PKD1 contiguous gene syndrome
Tuberous sclerosis/polycystic kidney disease
contiguous gene syndrome

Kod ORPHA

88924

Kod OMIM

600273

Kod ICD10

Q61.2

Kod ICD11

LD2F.1Y

[*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