

# 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, lymphangioleiomyomatosis 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](http://www.orphanet.pl)