

Opis choroby *

Definicja

Rzadka, wrodzona, niesyndromiczna wada rozwojowa przełyku, charakteryzująca się kanalikowatymi lub kulistymi torbielowatymi guzami, które są otoczone podwójną warstwą mięśni gładkich, wyścieloną nabłonkiem płaskonabłonkowym lub jelitowym, są ciągłe lub przylegają do przełyku. Torbiel jest zwykle zlokalizowana dystalnie i może, ale nie musi, komunikować się ze światłem przełyku. Większość z nich daje objawy, w tym dysfagię, suchy kaszel, ból w klatce piersiowej lub brakiem prawidłowego rozwoju. Zgłaszano również inne objawy, takie jak kołatanie serca wskutek arytmii, ból w klatce piersiowej i gorączka z powodu zapalenia śródpiersia.

Dane

Klasyfikacja

Wada morfologiczna

Kod ORPHA

100047

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q39.8

Kod ICD11

LB12.Y

*Źródło

orphanet