

:: Kamptodaktylia - taurynuria

Orpha number: 1325

Kamptodaktylia - taurynuria to zespół wad wrodzonych, charakteryzujący się współwystępowaniem stałej kamptodaktylii palców (zob. to hasło) z nadmiernym wydalaniem tauryny w moczu. Kamptodaktylia obejmuje głównie mały palec, chociaż może to być każdy. Choroba została opisana u 17 pacjentów, z 4 niespokrewnionych rodzin. Sugeruje się dziedziczenie autosomalne dominujące. W literaturze fachowej nie ma nowych opisów od 1966 roku.

Aktualizacja: listopad 2014

Tłumaczenie: sierpień 2016

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.
