

Opis choroby *

Definicja

An X-linked syndromic intellectual disability considered to be a severe variant of dyskeratosis congenita characterized by intrauterine growth retardation, microcephaly, cerebellar hypoplasia, progressive combined immune deficiency and aplastic anemia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Progressive pancytopenia-immunodeficiency-cerebellar hypoplasia syndrome
Postępująca pancytopenia - Niedobór odporności - hipoplazja mózdzku

Kod ORPHA

3322

Kod OMIM

616553

Kod ICD10

D61.0

Kod ICD11

3A70.0

*Źródło

orphanet