

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	Synonimy
Choroba	Progressive pancytopenia-immunodeficiency-cerebellar hypoplasia syndrome Postępująca pancytopenia - Niedobór odporności - hipoplazja mózdku

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
3322	616553	D61.0

Kod ICD11
3A70.0

*Źródło

orphanet